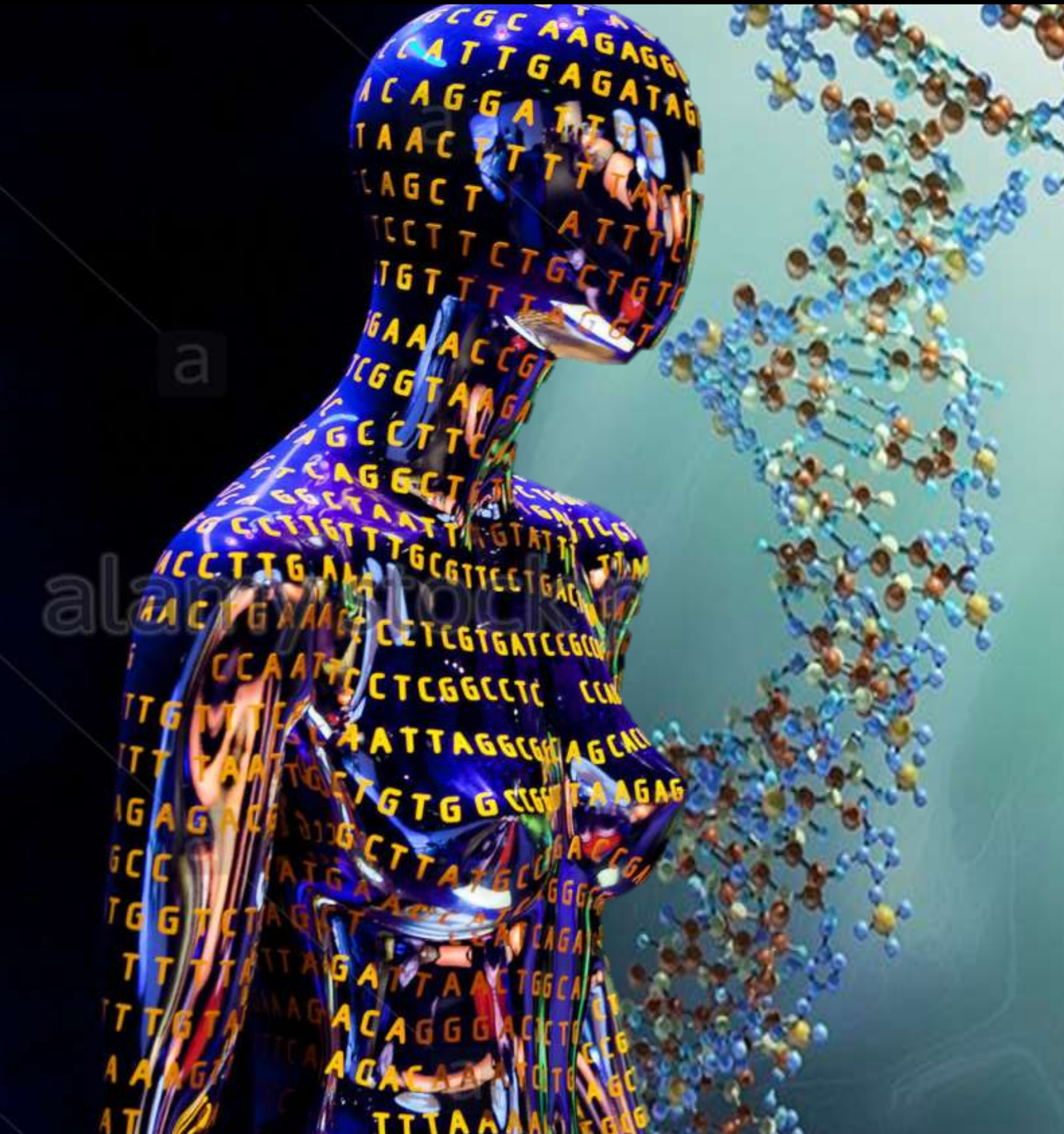
मानवी जीनोम गाथा



मोहन मद्वाण्णा

मानवी जीनोम गाथा

प्रा. मोहन मद्वाण्णा

ई साहित्य प्रतिष्ठान

मानवी जीनोम गाथा

प्रा. मोहन यशवंत मद्वाण्णा
'ओशन' सी1, व्यंकटेश तीर्थ अपार्टमेंट , जुना धामणी रस्ता,
विश्रामबाग सांगली
फ़ोन: 09370425899
Mail ID : madwanna@hotmail.com

ई प्रकाशक : ई साहित्य प्रतिष्ठान

www. esahity. com

esahity@gmail. com

ई प्रकाशन : २१ फ़ेब्रुवारी २०१६

हे पुस्तक मानवी स्वभावातील निखळ कुतुहलाला अर्पण करतो.

पूर्वपीठिका

सजीवाची नेमकी व्याख्या करणे तसे कठीण आहे. सहा वर्षे जीवशास्त्र शिकून व अडतीस वर्षे प्राणीशास्त्र शिकवून सुद्धा सजीव म्हणजे काय हे समजावून सांगताना मी अडखळतो. पूर्वापार चालत आलेल्या ऋषिमुनीनी आपापल्या परीने सजीव म्हणजे काय हे सांगताना काहीं बाबी गृहित धरलेल्या आहे. शरीर पंचमहाभूतापासून बनलेले आहे. त्यात ईश्वराने प्राण फुंकला म्हणजे तो जीवित होतो. शरीरात जोपर्यंत आत्मा आहे तोपर्यंत शरीर सजीव. मृत्यू म्हणजे आत्मा जुन्या कपड्याचा त्याग करून नव्या शरीरात प्रवेश करतो. शरीर मर्त्य आहे पण आत्मा अमर आहे. इरॅस्मस डार्विन याना 1794 मध्ये पडलेला प्रश्न जरा वेगळा होता. ' सजीव सृष्टी तयार होण्याआधी पृथ्वी आणि समुद्र तयार झाले असतील तर एकाच प्रकारच्या धाग्यापासून सर्व सजीवांचा उगम कसा झाला असेल बरे? चार्लस डार्विन हा त्यांचा नातू. त्याने या प्रश्नाची उकल करण्याचा प्रयत्न केला पण त्याच्या आधी पासष्ट वर्षे त्यानी अनवधाने 'फिलॅमेंट- धागा' असा शब्द कसा वापरला कोणास ठावूक?

फिलॅमेंटपासून सजीव निर्माण होतो ही व्याख्या सुद्धा निसरडी आहे. सजीवाची दोन निश्चित लक्षणे म्हणजे स्वत:सारख्या सजीवाची निर्मिती करणे आणि नियंत्रित शरीराची निर्मिती. उंदरापासून नवा उंदीर आणि झेंडूच्या झाडापासून झेंडू. पण उंदीर आणि झेंडू यांच्यामध्ये निश्चित फरक आहे. उंदीर धान्य खातो. खाल्लेल्या धान्यापासून त्याच्या उती बनतात. शरीराच्या उती बनवणे या सजीवामधील क्रमबद्ध बाबी आहेत. उष्मागतिशास्त्राच्या (थर्मोडायनॅमिक्स) दुसऱ्या नियमानुसार कोणतीही क्रमबद्ध रचना हळू हळू नष्ट होते. सजीवाना हा नियम वेगळया पद्धतीने लागू होतो. सजीव शरीर सुस्थितीत राखताण्यासाठी प्रचंड ऊर्जा खर्च करतात. इरविन श्रोडिंगर यांच्या म्हणण्याप्रमाणे सजीव सुस्थितीत राहण्यासाठी आवश्यक ऊर्जा परिसरातून मिळवतात.

ऊर्जा मिळवणे आणि सजीवाची पुनर्निर्मिती याचे रहस्य 'माहिती तंत्रात' आहे. सजीवाची पुनर्निर्मिती होण्यासाठीची यंत्रणा सजीवामध्येच दडलेली आहे. एखाद्या किचकट यंत्राच्या जुळणीचे मॅन्युअल यंत्रामध्येच प्रत्येक टप्प्यात लिहिलेले असावे तसे. यंत्र आणि सजीव यांची या बाबतीतील तुलना अगदीच ओबडधोबड आहे याची मला कल्पना आहे. उंदराच्या अंड्यामध्ये नवा उंदीर कसा बनवायचा याचे सूत्र आहे. चयापचयाच्या सहाय्याने नवा उंदीर जन्माला घालण्यासाठी माहिती यंत्रणा कामाला लावावी लागते. संगणकाच्या भाषेत सांगायचे तर अंडपेशीमधील प्रोग्रॅम 'आज्ञावली' नवा उंदीर बनवण्यास सक्षम आहे.

प्रौढ उंदीर जिवंत राहण्यासाठी ऊर्जा मिळवणे आणि पुनरुत्पादन करण्यासाठीचा प्रोग्रॅम जिवंत असेपर्यंत कार्यक्षम ठेवतो. या कल्पनेचा उगम अरिस्टॉटलच्या काळापासून असावा. त्याच्या म्हणण्यानुसार चिकन तयार होण्याची यंत्रणा कोंबडीच्या अंड्यात असल्याशिवाय चिकन तयारच होणार नाही. आंब्याच्या कोयीमध्येच आंब्याचा वृक्ष होण्याची यंत्रणा आहेच. पिढ्यानपिढ्यांच्या रसायनशास्त्र, भौतिकशास्त्राच्या संशोधनातून आजच्या आधुनिक आनुवंशविज्ञानाचे नियम समजले. मॅक्स डेलब्रुक याने तर एका व्याख्यानाच्या वेळी ग्रीक तत्वज्ञ अरिस्टॉटल याना मरणोत्तर नोबेल पुरस्कार द्यावा लागेल असे सांगितले होते.

सजीवाची माहिती डीएनएच्या धाग्यामध्ये सूत्रबद्ध आहे. हे सूत्र रासायनिक रेणूने बनलेले आहे. एक अक्षर म्हणजे एक रेणू. डीएनए कोणासही समजेल अशा पद्धतीचे आहे. इंग्रजी वाक्य अक्षरे आणि शब्दानी बनलेले आहे. सरळ शब्दामागून शब्द लिहीत गेले म्हणजे इंग्रजीतील कोणतेही वाक्य बनते. डीएनएची भाषा इंग्रजीहून सोपी आहे. A, C, G आणि T अशी चारच मुळाक्षरे डीएनएच्या भाषेत आहेत. सध्या जरी A, C, G आणि T ची भाषा जनुकांची मुळाक्षरे असली तरी एके काळी असे काहीं याची पुसटशी कल्पना वैज्ञानिकाना नव्हती. विसाव्या शतकाच्या पहिल्या पन्नास वर्षात जीवशास्त्रातील न सुटलेला एकमेव प्रश्न म्हणजे 'जनुक म्हणजे नेमके काय?' 1953 साली डीएनए ची रचना प्रसिद्ध होण्यासाधी दहा वर्षे म्हणजे 1943 साली फ्रान्सिस क्रिक पोर्टसमाउथ जवळील कोळशाच्य खाणीचे डिझाइन बनवीत होते . वॅटसन यानी वयाच्या पंधराव्या वर्षी शिकागो युनिव्हर्सिटीमध्ये पदवीच्या पहिल्या वर्षासाठी प्रवेश घेतलेला होता. त्याना ऑर्निथॉलॉजी 'पक्षीविज्ञान ' शिकायचे होते. युनायटेड स्टेटस मध्ये मॉरिस विल्किन्स अणुबॉम्ब च्या आराखड्यावर काम करीत होते. तर रोझालिंड फ्रॅंकलिन ब्रिटिश प्रयोगशाळेत कोळशाच्या रचनेचा अभ्यास करीत होत्या.

1943 मध्ये ऑश्विझ मधील छळ छावण्यात मेगल हा जर्मन डॉक्टर जुळया मुलांवर त्याच्या वेडगळ कल्पना सिद्ध करण्यासाठी संशोधन करीत होता. त्याच्या संशोधनातील निष्कर्ष निरुपयोगी होते. त्याच्या छळ छावणीमधून सुटलेले एडवर्ड श्रोडिंगर यानी भौतिक शास्त्रज्ञ 1943 साली ट्रिनिटी कॉलेजमध्ये 'व्हॉट इस लाइफ' या विषयावर व्याख्याने दिली. ज्या प्रश्नाकडे त्यानी लक्ष वेधून घेण्याचा प्रयत्न केला तो म्हणजे गुणसूत्र. गुणसूत्रामध्ये सजीवाचे कोडे दडले आहे याची त्याना खात्री होती. पण गुणसूत्राच्या सहाय्याने सजीव कसा निर्माण होतो याचे कोडे उलगडणे त्याना शक्य झाले नाही. सजीव निर्मितीचे कोडे एखाद्या अज्ञात सूत्राप्रमाणे कार्य करते. पण हे सूत्र जीन-जनुक आहे याची खात्री त्याना नव्हती. 'जनुकाचा आकार पूर्ण सजीव बनवण्याच्या दृष्टीने खूप सूक्ष्म आहे'

असे ते म्हणत. वॅटसन, क्रिक, विल्किन्स व फ्रॅन्क्लिन अशा वैज्ञानिकांची पिढी गुणसूत्र व जनुकाच्या जवळ पोहोचली होती. पण श्रोडिंगर हे डीएनए कडे पुंज विज्ञान 'क्वांटम सिद्धांताच्या दृष्टीतून पहात होते. भौतिक विज्ञानाकडे सजीव निर्मितीचे उत्तर नव्हते. 1943 मध्ये 66 वर्षाचे एक कॅनेडियन वैज्ञानिक अॅव्हरी ओस्वाल्ड डीएनए चा आनुवंशिकतेशी असलेला संबंध प्रथापित करण्याबद्दल प्रयोग करीत होते. न्यूमोनियाच्या रोगकारक जीवाणूचे निरुपद्रवी जीवाणूमध्ये रूपांतर करण्यासाठी रासायनिक वॉश पुरेसा असे. 1943 च्या सुमारास अॅव्हरी यानी न्यूमोनियाच्या जिवाणूमधून वेगळे केलेले रासायनिक द्रव्य म्हणजे डीएनए असा निष्कर्ष काढला. त्यानी रॉय या त्यांच्या बंधूना लिहिलेल्या पत्रात खात्रीलायक माहिती न दिल्याने त्यांच्या म्हणण्याकडे कोणाचे फारसे लक्ष गेले नाही.

अॅव्हरी जवळजवळ लक्ष्यापर्यंत पोहोचले होते पण ते डीएनए चा एक रासायनिक रेणूच्या दृष्टिकोनातून विचार करीत होते. 1648 साली जॉन बॅप्टिस्ट व्हॅन हेमॉट 'सर्व सजीव म्हणजे रासायनिक रेणू आहेत ' असे विधान केले होते. 1828 साली सजीवाचा काहीं भाग रासायनिक आहे असे फ्रेडरिक वोहलर यानी कृत्रिमरीत्या प्रयोगशाळेत अमोनियम क्लोराइड व सिल्व्हर सायनाइड यांच्या रासायनिक प्रक्रियेमधून यूरिया बनवल्यावर म्हटले होते. यूरिया बनवण्याच्या आधी वैज्ञानिकाना शरीरातील कोणतेही रासायनिक द्रव्य प्रयोगशाळेत बनवता आलेले नव्हते. त्यांच्या म्हणण्यानुसार शरीरातील रासायनिक द्रव्ये आणि बाहेर प्रयोगशाळेतील रासायनिक द्रव्ये भिन्न आहेत. या कल्पनेला छेद देण्याचे काम फ्रेडरिक वोहलर यानी केले. सजीव शरीर म्हणजे रासायनिक द्रव्यांचे गाठोडे म्हणणे हे फूटबॉल भौतिक शास्त्र आहे असे म्हटल्यासारखे आहे. ढोबळ मानाने अठ्ठ्याण्णव टक्के सजीव शरीर हायड्रोजन, कार्बन आणि ऑक्सिजन यापासून बनलेले असते. पृथ्वीवरील सर्व मूलद्रव्यापैकी फक्त अठ्ठावीस मूलद्रव्यापासून कोणत्याही सजीवाचे शरीर बनले आहे. शरीराची रासायनिक रचना समजली तरी आनुवंशिक गुण एका पिढीतून पुढील पिढीमध्ये कसे संक्रमित होतात याचे कोडे काहीं केल्या उलगडत नव्हते. डीएनए मध्ये आनुवंशिक गुण संक्रमणाची रचना आहे येथेपर्यंत अॅव्हरी कधीच पोहोचले नाहीत. याचे उत्तर रसायनवैज्ञानिकाकडेही नव्हते. ब्रिटनमधील ब्लेचले या ठिकाणी 1943 साली अत्यंत गुप्तपणे अॅलन ट्युरिंग हे गणिताच्या सहाय्याने गुण संक्रमण कसे होते याचे उत्तर शोधण्यामागे होते. त्यांच्या गणितीय ज्ञानावर आधारित कोलोसल नावाचा संगणक प्रोग्रॅम जर्मन सैन्याने बनवला होता. पण ट्युरिंग आपल्या लक्ष्याच्या अगदी जवळ होते याची पुसटशी कल्पनासुद्धा त्यावेळच्या वैज्ञानिकाना आली नव्हती.

आनुवंशिकता ही पेशीमध्ये साठवलेली आज्ञावली आणि चयापचय म्हणजे सर्व सजीवामधील ऊर्जा निमितीची यंत्रणा. या दोन्ही बाबीना एकत्र गुंफणारे सूत्र रासायनिक व भौतिक पातळीवर कार्य करते. सजीवामधील आज्ञावलीचे पुन्हा पुन्हा प्रतिकरण (रिप्लिकेशन) होते. स्वत:च्या वापरासाठी रेणूंचा पुन्हा पुन्हा वापर करणारी यंत्रणा ही सजीवाचे लक्षण झाले. ही यंत्रणा डिजिटल, आकडे किंवा शब्दावर आधारलेली असणे एवढेच शक्य होते. क्लॉड शॅनॉन नावाचे वैज्ञानिक यावर विचार करीत होते. त्यांच्या म्हणण्याप्रमाणे रचना आणि विस्कळितपणा (ऑर्डर्लिनेस आणि एंट्रोपी) या एकाच नाण्याच्या दोन बाजू आहेत. या दोन्हीसाठी ऊर्जा आवश्यक आहे. विस्कळितपणा जेवढा कमी तेवेढी रचना अधिक कार्यक्षम. याचे उदाहरण म्हणून त्यानी वाफेच्या इंजिनाचे उदाहरण दिले. वाफेचे इंजिन कोळशाच्या ज्वलनामधून ऊर्जा आणि गतिज ऊर्जा निर्माण करते याचे कारण त्याच्या निर्मात्याने इंजिनात 'माहिती' इन्फॉर्मेशन गुंतवलेली आहे. मानवी शरीराचे तसेच आहे. शरीराची इन्फॉर्मेशन कशाच्या तरी स्वरूपात साठवेली आहे. योग्य त्या वेळी ती वापरली जाते इतकेच.

अरिस्टॉटलची इन्फॉर्मेशन थिअरी, आणि न्यूटनचे भौतिकशास्त्र यांचा संगम शॅनॉनच्या मेंदूमध्ये झालेला होता. ट्युरिंगप्रमाणे जीवशास्त्राचा विचारसुद्धा त्याच्या मनात आला नाही. पण त्याच्या अंत:प्रेरणेने त्याला सजीव म्हणजे फक्त रसायनशास्त्र व भौतिकशास्त्राहून अधिक काहीं असावे असे सतत वाटत होते. कदाचित सजीवाचे कोडे डिजिटल माहितीच्या स्वरूपात डीएनए मध्ये लिहिलेले नसेल कशावरून?

पाश्चिमात्य ख्रिश्चन विचारानुसार विश्वामध्ये होता फक्त नाद, त्याला बायबल मध्ये म्हटले आहे 'शब्द' वर्ड. आधी ईश्वराकडे फक्त 'शब्द' होता. विश्वाच्या उत्पत्तीचे कारण म्हणजे 'शब्द'. हिंदू तत्वज्ञानानुसार 'सर्व सृष्टी 'ओम' या नादब्रम्हापासून उगम पावलेली आहे. पण शब्द म्हणजे डीएनए नव्हे. डीएनए खूप उशीरा निर्माण झाला. डीएनए तयार होईपर्यंत सजीव आधीच बनलेले होते. सजीव वेगवेगेळया पातळीवर कार्य करतो , पहिली रासायनिक क्रिया, दुसरी इन्फॉर्मेशन साठवून ठेवणे, चयापचय, आणि डीएनएचे प्रतिकरण. सजीवाच्या अनेक पिढ्या डीएनए प्रतिकरणाचे काम बिनबोभाट करीत आहेत. मानवी अंडपेशी सूक्ष्मदर्शकाखाली पाहिल्यास त्यात 23 गुणसूत्रे सूक्ष्मदर्शकाखाली दिसतात. सर्व 23 गुणसूत्रांचे छायाचित्र काढा. छायाचित्रातील गुणसूत्रे कातरीने कापून सर्वात लांब

गुणसूत्र डावीकडे आणि सर्वात लहान उजवीकडे अशा क्रमाने लावा. गुणसूत्रे क्रमाने लावण्याच्या या पद्धतीस 'गुणसूत्ररचना' (कॅरिओटायपिंग) म्हणतात. A

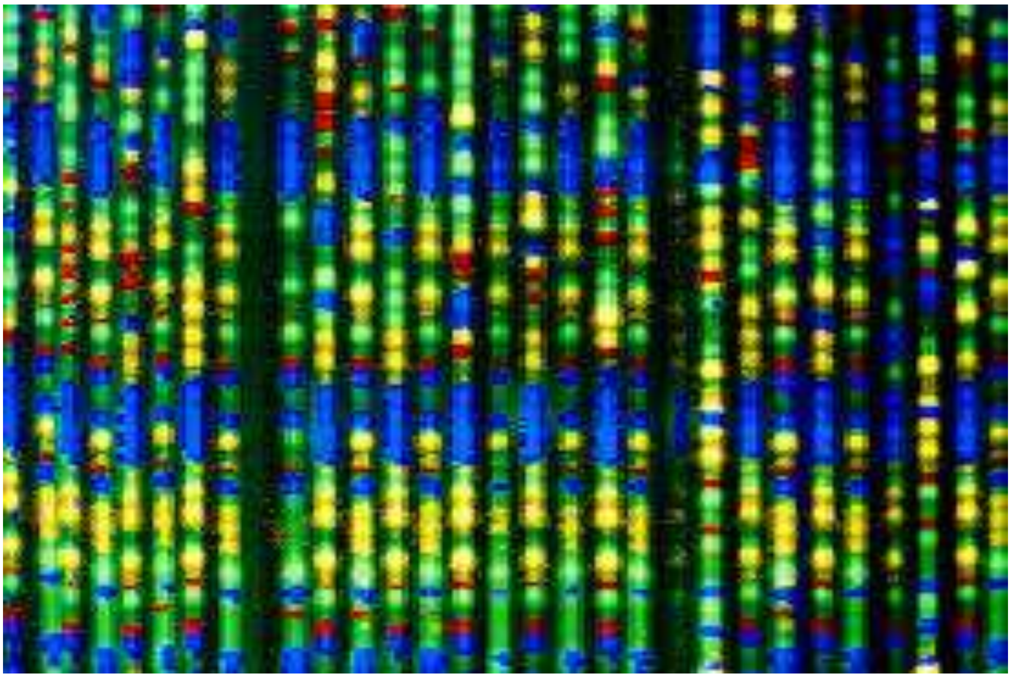
या मानवी जनुक गाथेमध्ये मानवी गुणसूत्रांचा व त्यावरील जनुकांचा विस्तृत अभ्यास क्रमाने पहिल्या गुणसूत्रापासून बावीसाव्या गुणसूत्रापर्यंत केलेला आहे. तेवीसावी गुणसूत्रांची जोडी लिंग गुणसूत्रांची आहे. लांबीप्रमाणे एक्स गुणसूत्र वेगळ्याच ठिकाणी येते. पण एक्स व वाय ही गुणसूत्रे व्यक्तीच्या पुरुष किंवा स्त्री शरीराशी संबंधित असल्याने त्यांचा क्रम तेवीसावा लावलेला आहे. याशिवाय पेशीमध्ये केंद्रकाबाहेर असलेल्या तंतुकणीकेमध्ये असलेला डीएनए गुणसूत्र बाह्य डीएनए म्हणून ओळखला जातो यासाठी चोवीसावा क्रम तंतुकणीका डीएनए चा येतो.

या पुस्तकाचे नाव 'मानवी जीनोम गाथा' असे आहे. जीनोम म्हणजे एखाद्या सजीवामधील सर्व डीएनएचा क्रम. हा शब्द 'जीन' या शब्दावरून बनलेला आहे. पण जीन म्हणजे डीएनए चा प्रथिनामध्ये व्यक्त होणारा क्रम. 'जीनोम' म्हणजे व्यक्त होणारा व व्यक्त न होणारा पूर्ण क्रम. जीनोमसाठी वापरला जाणारा आणखी एक मराठी शब्द 'संजीन' आहे. जीन संच या अर्थाने तो वापरलेला आहे. पण जीनोमचा पूर्ण अर्थ 'संजीन' शब्दाने व्यक्त होत नाही. सध्या मानवी जीनोम प्रमाणे फळमाशी, सीनो-हॅब्डायटिस नावाचा सूत्रकृमी, उंदीर, फुगु नावाचा काटेरी मासा, मांजर, अरॅब्डॉप्सिस नावाची वनस्पति अशा अनेक सजीवांच्या जीनोमचा अभ्यास झाला आहे. पण मानवी जीनोममधून उलगडलेली माहिती वैशिष्ठ्यपूर्ण आहे. त्याची ओळख वाचकाना व्हावी हा या पुस्तकाचा उद्देश आहे.

प्रत्येक गुणसूत्राचे विवेचन पहिली गाथा, दुसरी गाथा अशा पद्धतीने केलेले आहे. व शेवट पहिला अध्याय समाप्त दुसरा अध्याय समाप्त असा केलेला आहे. योग्य त्या ठिकाणी कंसामध्ये मूळ इंग्रजी शब्द दिलेला आहे. बहुतेक सर्व तांत्रिक शब्दास मराठी पर्यायी शब्द मराठी भाषा .ओर्ग (marathibhasha.org) या संकेतस्थळावरून घेतलेले आहेत. या संकेतस्थळावर महाराष्ट्र शासनाने मोठ्या प्रयत्नाने करवून घेतलेले प्रत्येक वैज्ञानिक शाखेतील वैज्ञानिक पारिभषिक शब्द दिलेले आहेत. हे संकेतस्थळ उघडल्यास असणा-या खिडकीमध्ये इंग्रजी शब्द टाइप केल्यास पर्यायी मराठी शब्दांचे पर्याय येतात. महाराष्ट शासनाने हे वैज्ञानिक पारिभाषिक शब्द कोश सु 1985 साली प्रसिद्ध केलेले होते. ते सध्या पुनर्मुद्रित झालेले नाहीत. उपलब्धही नाहीत. अशा वेळी वैज्ञानिक लेखन करणाऱ्याने हे पारिभाषिक शब्द वापरल्यास मराठी विज्ञान लेखन अधिक समृद्ध होईल यात शंका नाही. हे

संकेत स्थळ मोफत उपलब्ध करून दिल्याबद्दल लेखक संकेतस्थळ चालकांचे मनापासून आभार मानतो.

प्रा. मोहन यशवंत मद्वाण्णा
09370425899
Mail ID madwanna@hotmail.com



अनुक्रमणिका

!!पहिला अध्याय!!

गुणसूत्र पहिले

मानवी पेशीतील सर्व 23 गुणसूत्रे लांबीनुसार एकापुढे एक रचली तर पहिले गुणसूत्र सर्वाधिक लांबीचे असते . प्रत्येक गुणसूत्राचे दोन भाग असतात एक आखूड व दुसरा लांब.आखूड भागास पी खंड व अधिक लांबीच्या भागास क्यू खंड असे म्हणतात. पी व क्यू गुणसूत्रबिंदूने हे दोन्ही भाग जोडलेले असतात. पहिल्या गुणसूत्रामध्ये गुणसूत्रबिंदूपासून क्यू खंडाकडील बाजू जवळ अधिक 120 बेसेसचा A, C, G आणि T (अडेनाइन, सायटोसिन, ग्वानिन आणि थायमिन) ने बनलेला एक क्रम पुन्हा पुन्हा येत राहतो. हा 120 बेसेसचा शंभरवेळा पुन्हा पुन्हा येणारा क्रम म्हणजे एक लघु लांबीचे जनुक आहे. महाकाव्याचे एखादे धृपद जसे प्रत्येक कडव्यानंतर येते तसे या जनुकाचे स्वरूप आहे. अर्थात कवितेमध्ये कडव्यानंतर धृपद येते पहिल्या गुणसूत्रामधील गुणसूत्रबिंदूजवळ असणाऱ्या या जनुकाचे स्वरूप परत परत धृपद म्हटल्यासारखे आहे. धृपदानंतर कडवे येतच नाही. या जनुकापासून लहान लांबीच्या आरएनए ची निर्मिती होते. या आरएनए चे नाव 5S (फाइव्ह एस) आरएनए. मानवी शरीरातील हे सर्वात व्यस्त जनुक आहे. रायबोसोम मध्ये या आरएनएचे कार्य प्रथिन प्रतिकरणाचे आहे. रायबोसोम हे पेशीमधील प्रथिन निर्मितीचे यंत्र आहे.

गुणसूत्रामधील डीएनए हा प्रथिनाचा आराखडा. एखादा पदार्थ बनवण्यासाठी आचारी आवश्यक तसे आचाऱ्यासाठी स्वयंपाकही आवश्यक. सजीव निर्मितीसाठी डीएनए व प्रथिने दोन्हींची आवश्यकता आहे. प्रथिन म्हणजे रासायनिक रेणू, विकर, शरीराचा आकार, त्यातील अस्थि, स्नायू, चयापचय, पेशीची रचना, ऊर्जानिर्मिती सर्व काही. आनुवंशशास्त्राच्या भाषेत याला दृश्यप्रारूप (फेनोटाइप) म्हणतात. डीएनए म्हणजे जनुक (जीनोटाइप). समजण्याऱ्या भाषेत सांगायचे तर चहा बनवण्यासाठी काय लागते याची करूया. चहा पत्ती, पाणी, साखर, दूध आणि गॅस. रसायनशास्त्राच्या प्रयोगशाळेत आपण रेसिपीप्रमाणे चहा बनवण्याचे ठरवले. पन्नास मिलि पाणी, पाणी उकळत ठेवले, पाणी पुरेसे गरम झाल्यानंतर पाच ग्रॅम चहा घातला. दोन मिनिटानी दीड चमचा साखर घातली, त्यानंतर हे मिश्रण उकळत असता तीस मिलि दूध मिश्रणात घातले. एक मिनिट मिश्रण उकळून भांड्यावर एक मिनिट झाकण ठेवले. चहा गाळून आपण प्यालो. आता चहा

बनवण्याचे घटक म्हणजे जनुके- जीनोटाइप, प्रत्यक्षात बनलेला चहा म्हणजे दृश्यप्रारूप- फेनोटाइप. शंभर घरातून एकाच कंपनीचा चहा, पाणी, दूध साखर अगदी मोजून दिली व चहा बनवला तरी प्रत्येक घरी बनवलेला चहा एकसारखा होणार नाही. याचे कारण पर्यायात आहे. जेवढे पर्याय अधिक तेवढी दृश्यप्रारूपामधील विविधता अधिक. सजीवातील डीएनए आणि प्रथिन दोन्ही आवश्यक. स्वतंत्र डीएनए आस्तित्वहीन आहे व प्रथिन बनवण्यासाठी डीएनए. दोन्हीना स्वतंत्र आस्तित्व नाही. कोंबडी आधी की अंडे? याचे उत्तर देताना जसे होते तसेच प्रथिन आधी की डीएनए? या उत्तराचे आहे. डीएनए स्वत: काहींही करू शकत नाही. डीएनए म्हणजे संकेतांची एक लांबच्या लांब साखळी. डीएनए मुळे कोणतीही रासायनिक क्रिया होत नाही. प्रथिनामध्ये स्वतःची दुसरी कॉपी करण्याची क्षमता नाही. यामुळे प्रथिन एकटे काही करू शकत नाही. असे असेल तर डीएनए आणि प्रथिनाच्या आधी काहींतरी असले पाहिजे. वर दिलेले कोंबडी आणि अंड्याचे उदाहरण पाहिले तर कोंबडीच्या कितीतरी आधी अंडे तयार झाले होते. पक्ष्यांचे सरिसृप पूर्वज अंड्यातूनच जन्म घेत होते. सध्या असलेल्या पुराव्यावरून प्रथिनांच्या आधी आरएनएची निर्मिती झाली असावी.

डीएनए आणि प्रथिनामधील दुवा म्हणजे आरएनए. डीएनएची मुळाक्षरे वाचून प्रथिनाच्या अमिनो आम्लाची साखळी गुंफणे हे आरएनए चे कार्य. आरएनए च्या कार्यावरून डीएनए आणि प्रथिनापूर्वी त्याची निर्मिती झाली यात शंका उरत नाही. आजसुद्धा डीएनए तयार होण्यासाठी रचना बदलून आरएनए रेणू वापरले जातात. डीएनए मधील थायमिन ऐवजी आरएनए मध्ये युरासिल असते एवढेच. पेशीमधील अनेक विकर कार्यान्वित होण्यासाठी लहान रेणूभाराच्या आरएनए ची आवश्यकता असते. आरएनए चे एक वैशिष्ठ्य म्हणजे त्याची स्वतंत्रपणे कॉपी होते. डीएनए व प्रथिनांचे तसे नाही. दोन्ही रेणू परस्परावर अवलंबून आहेत. पेशीमधील अनेक मूलभूत क्रिया होण्यासाठी आरएनए ची आवश्यकता आहे. आरएनए च्या स्वरूपात असलेल्या विकरामुळे रायबोसोमच्या कारखान्यात आरएनए च्या सहाय्याने आणलेल्या क्रमाप्रमाणे प्रथिन निर्मिती होते. आरएनए स्वत: उत्प्रेरकाचे (कॅटॅलिस्ट) कार्य करते, दोन रेणू जोडते. एवढेच नव्हे तर दोन आरएनए चे खंड जोडण्याचे कार्य आरएनए मुळे होते. अशा त-हेने आरएनए ची लांब साखळी बनू शकते. साखळीमधील कोणताही भाग वेगळा करणे, दोन तुटलेले खंड परत जोडणे अशा आरएनए च्या गुणांची माहिती 1980 च्या सुमारास झालेली होती. थॉमस चेक आणि सिडने अल्टमान यानी शोधलेल्या आरएनए गुणामुळे सजीव निर्मितीवर अधिक प्रकाश

पडला. कदाचित सजीव निर्मितीमधील सर्वात पहिल्या जनुकापैकी एक जनुक म्हणजे पहिल्या गुणसूत्रावरील 5S (फाइव्ह एस) जनुक.

डायनोसॉर, पहिले वहिले मासे, कृमी, शेवाळे एकपेशीय सजीव, आदिजीवाणू या सर्वांच्या आधी चार अब्ज वर्षापूर्वी पृथ्वीवर सजीव जेव्हा नुकतेच तयार होत होते आणि विश्व दहा अब्ज वर्षापूर्वी तयार झालेले होते अशा वेळीचे सजीव कदाचित फक्त आरएनए सजीव होते. रायबो - सजीव कसे होते हे आज समजणे अवघड आहे. पृथ्वीवर ते तयार झाले की बाहेरील ग्रहावरून आले हे सुद्धा माहीत नाही. पण आजच्या सजीवामधील आरएनए चे कार्य पाहिले तर आरएनए आधारित सजीव होते याची खात्री पटते. रायबो सजीवापुढील एक महत्वाची अडचण म्हणजे आरएनए रासायनिक दृष्ट्या अस्थिर असत. काहीं तासात त्यांचे विघटन होत असे . बाह्य तापमान अधिक होणे किंवा रेणूचा आकार वाढणे असे झाले तर त्यांच्या रेणू प्रतिकृती बनण्यामध्ये अडथळे येत असावेत. त्यामुळे आरएनए मध्येच थोडा रासायनिक बदल होऊन डीएनए बनला असावा. डीएनए पासून आरएनए च्या प्रतिकृती बनवणे त्यामानाने अधिक सुलभ होते. अशा तंत्रणेस प्रोटो रायबोसोम नाव दिले आहे. अधिक वेगाने अचूक कार्य करणे ही प्रोटोरायबोसोमची खासियत. आरएनएच्या एका घडीवर असलेले तीन कोडॉनचा संकेत एक अमिनो आम्ल प्रोटोरायबोसोमकडे घेऊन जाई. या कोडॉन संकेतामुळे अमिनोआम्ले परस्पराशी गुंफणे सोपे व अचूक झाले. सर्व सजीवामधील प्रथिन निर्मितीची एकमेव संकेतावली म्हणजे जेनेटिक कोड. काहीं जीवाणू सोडले तर एकपेशीय व बहुपेशीय दृश्य केंद्रकी व आदिकेंद्रकी पेशीमध्ये एकच जनुकीय संकेतावली आहे. अमिनो आम्ले जरी एकवीस असली तरी तीन बेसेस कोडॉनच्या स्वरूपात असलेल्या संकेतावली चौसष्ठ आहेत. एका अमिनो आम्लासाठी एकाहून अधिक संकेत तसेच प्रथिन निर्माण होण्यासाठी 'स्टार्ट' व अमिनो आम्लाच्या साखळी थांबण्यासाठी स्टॉप संकेत म्हणजे प्रथिनामधील अमिनो आम्लाच्या साखळीचा शेवट.

वैज्ञानिक सध्या एक गुंता उलगडण्याच्या बेतात आहेत. ल्यूका (लास्ट युनिव्हर्सल कॉमन ॲन्सेसटर) सर्व सजीवांचा मूळ सजीव. हा प्रथम जीवाणू कोष्ण डबक्यात, किंवा उष्ण पाण्याच्या झऱ्यात तयार झाला असावा. याची उत्पत्ती खाडीच्या पाण्यात झाली असण्याची सुद्धा एक शक्यता आहे. आताच्या तर्कानुसार सागरततळाशी असलेल्या खडकांच्या खाली सागरी पाण्यात विरघळलेल्या असंख्य गंधक, लोह, हायड्रोजन व कार्बनी जल विद्राव्य रेणूपासून झाली असावी. आज सुद्धा सागर तळाशी असलेल्या उष्ण

गर्तेमध्ये सापडलेले जीवाणू भूपृष्ठावर कोठेही आढळत नाहीत. हे जीवाणू सर्वात प्राचीन असावेत अशी शक्यता आहे. सागरतळाच्या भूपृष्ठाखाली सापडणाऱ्या नैसर्गिक वायूचा स्त्रोत या जीवाणूपासून असावा.

आदि सजीव निर्मितीमधील एक महत्वाची बाब म्हणजे आधुनिक सजीवामधील जनुके त्यांच्या पूर्वीच्या पिढीतून आलेले असतात. अर्थात असे असले तरी जीवाणू मधील जनुके इतर जीवाणूमधून कधी कधी आयात केलेले आढळतात. गुणसूत्रामध्ये अनेक वेळा इतर सजीवामधील जनुके आढळेली आहेत. कार्ल वूज याच्या म्हणण्यानुसार सजीव म्हणजे अनेक जनुकांची बांधलेली मोट आहे. 'लास्ट अननोन कॉमन अँन्सेस्टर' last unknown common ancestor मधील पहिल्या अक्षरावरून ल्यूका हा शब्द झालेला आहे. सजीव होण्यासाठी सर्व आवश्यक जनुके या ल्यूकामध्ये होती असे गृहित धरले आहे. ल्यूका पासून आपण सर्व उगम पावलेले नसून ल्यूका सारख्या सजीवापासून विविध सजीवांची उत्पत्ति झालेली असावी.

न्यूझिलंडमधील तीन वैज्ञानिकानी 1998 च्या सुमारास सजीव निर्मितीचा इतिहास लिहिताना सर्व प्रथम जिवाणू, वर्तुळाकार डीएनए असलेल्या प्राथमिक आदिकेंद्रकी पेशी पासून दृश्यकेंद्रकी आधुनिक पेशी तयार झाल्या असे प्रतिपादन केले. वास्तविक सजीवाचा इतिहास नेमका उलटा आहे. सजीव उष्ण झऱ्यातील जिवाणूपासून निर्माण झालेले नाहीत. सजीव आदिजीवापासून निर्माण झाले. वर्तुळाकृती जीनोमऐवजी त्यांच्या पेशीमध्ये गुणसूत्रे होती. एकदा पृथ्वीचे तापमान कमी झाल्यानंतर अधिक तापमानास कार्य करणाऱ्या आरएनए विकरांची आवश्यकता उरली नाही. अधिक कार्यक्षम व टिकाऊ डीएनए व प्रकाशसंश्लेषणातून ऊर्जा साठवून ठेवणारी यंत्रणा ही मोठी पायरी हरितद्रव्यामधून तयार झाली. कार्बन डाय ऑक्साइड व पाण्याच्या रेणू पासून ग्लूकोज सारखी शर्करा व ग्लूकोजच्या विघटनापासून परत ऊर्जा मिळवणे ही अधिक सोपी पद्धत सजीवामध्ये विकसित झाली.

चार अब्ज वर्षापूवीच्या सजीवाचे जीवाश्म आज सापडणे अशक्य आहे. पण आज आपल्याकडे आहे तो आपला जीनोम. हे डिजिटल पुस्तक पेशीमध्ये गुणसूत्राच्या अध्यायाच्या स्वरूपात सूत्रबद्ध केलेले आहे. यातील सर्व अक्षरे वाचता येतील की नाही कोणास ठावूक पण जेवढी वाचता येतील ती म्हणजे ल्यूकापासून मानव तयार होईपर्यंतचा इतिहास वाचण्याचा प्रयत्न करूया.

पहिले गुणसूत्र मानवी गुणसूत्रामधील सर्वात मोठ्या आकाराचे आहे. मानवी कायिक पेशीमध्ये पहिल्या गुणसूत्राची एक जोडी असते. हे सर्वच गुणसूत्राच्या बाबतीत खरे आहे. (अपवाद फक्त एक्स आणि वाय या लिंग गुणसूत्रांचा. पुरुषामध्ये एका एक्स गुणसूत्राबरोबर एक वाय गुणसूत्र असते. स्त्रीमध्ये मात्र असलेल्या दोन एक्स गुणसूत्रापैकी एक मातेकडून तर दुसरे पित्याकडून आलेले असते.) पहिल्या गुणसूत्रामध्ये 249 दशलक्ष न्यूक्लिओटाइड बेस जोड्या असतात. न्यूक्लिओटाइयडे म्हणजे डीएनए ची अडेनाइन, थायमिन, सायटोसिन व ग्वानिनच्या स्वरूपात असलेली अक्षरे. मानवी जीनोममधील आठ टक्के डीएनए पहिल्या गुणसूत्रामध्ये आहे. जनुकीय संशोधनातीएल महत्वाचा भाग म्हणजे गुणसूत्रामधील जनुकांचा शोध घेणे. मानवी जीनोम प्रकल्प सुरू झाल्यानंतर पहिल्या गुणसूत्रावरील क्रम शोधण्यास वीस वर्षे लागली. पहिल्या गुणसूत्रावरील क्रम शोधण्याचे काम मानवी जीनोम प्रकल्पामधील सर्वात उशीरा पूर्ण झाले.

कोणत्याही गुणसूत्रावरील किंवा डीएनए क्रमावरील जनुकांची संख्या मोजताना ती व्यक्त जनुकांच्या स्वरूपात मोजण्यात येते. हे कसे करण्यात येते हे समजण्यासाठी आधी जनुक म्हणजे काय हे कळावे लागेल. घरी असलेली सुती जपमाळेची रचना पाहिली तर याचा उलगडा होईल. एकशे आठ गाठी या जपमाळेमध्ये असतात. ज्या ठिकाणाहून जप सुरू करायचा तेथे दोन गाठी मारून त्याचा शेवट किंवा सुरवात होते. दोन गाठीमध्ये सुताचीच दोरी असते. आता गाठीच्या ठिकाणी जनुक आहे अशी कल्पना करा. व जेथे गाठ नाही तेथे सूत आहे. तसे जनुक म्हणजे डीएनए चा प्रथिनामध्ये किंवा आरएनए मध्ये व्यक्त होणारा क्रम. दोन जनुकांच्या मध्ये डीएनए चा क्रम आहे पण तो व्यक्त होत नाही. या क्रमास अव्यक्त जनुक म्हणतात. मानवी शरीरात एक लाखाहून अधिक प्रथिने तयार होतात. या हिशेबाने सर्व गुणसूत्रावर मिळून एक लाखाहून अधिक जनुके असावीत असा आधीचा अंदाज होता. प्रत्यक्षात मानवी जनुक प्रकल्प पूर्ण झाल्यानंतर सर्व जनुकांची संख्या तेहतीस हजाराहून थोडी अधिक झाली. याचा अर्थ एक जनुक एक प्रथिन असे असण्याऐवजी दोन किंवा तीन संयुक्त जनुकानी एखादे प्रथिन तयार होत असावे असे सिद्ध झाले. या हिशेबाने पहिल्या गुणसूत्रावरील जनुकांची संख्या 2, 000-2, 100 झाली आहे. जर आवश्यकता नसेल किंवा व्यक्त होतच नसेल तर हा डीएनए क्रम आपल्या जीनोममध्ये कशासाठी ठेवला आहे असा प्रश्न उपस्थित होणे साहजिक आहे. याचे उत्तर ओघाने पुढे यईल.

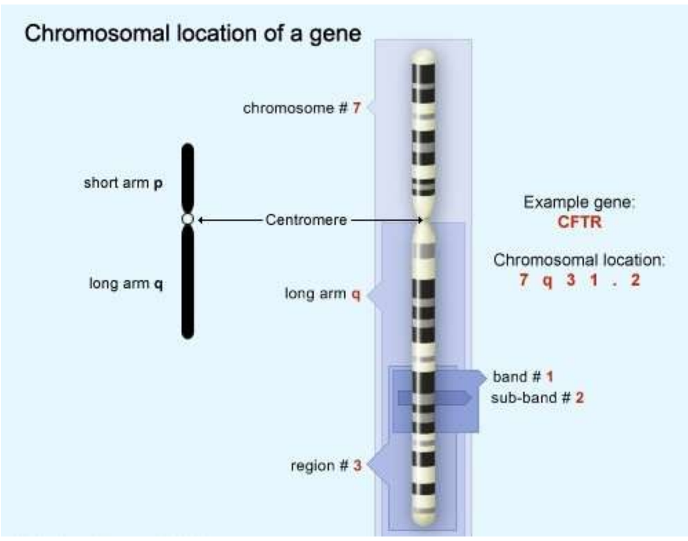
पहिल्या गुणसूत्रावर असलेल्या जनुकामुळे होणाऱ्या आजारांची संख्या 890 आहे. हे वाचल्यानंतर जनुके आजाराचे कारक आहेत असे वाटण्याची शक्यता आहे. याचे उत्तर थोडे विस्तृत आहे. शरीरातील कायिक पेशीमध्ये असलेल्या गुणसूत्रांची संख्या तेवीस.

प्रत्यक्षात तेवीस जोड्या. पेशीमध्ये असलेल्या तेवीस गुणसूत्र जोड्यापैकी एक गुणसूत्र मातेकडून तर एक पित्याकडून आलेले असते. एक पहिले गुणसूत्र मातेकडून तर एक पित्याकडून आलेले. गुणसूत्रामधील एक जनुक मातेकडून तर त्याच क्रमांकाचे जनुक पित्याकडून आलेले. म्हणजे गुणसूत्रावरील एकाच स्थानावरील जनुकांची प्रत्यक्षात एक जोडी कार्य करते. याला जनुकीय भाषेत अलील म्हणतात. मराठीत अलील म्हणजे समयुग्मकी. जनुक व्यक्त होताना प्रभावी किंवा अप्रभावी असते. प्रभावी म्हणजे जनुकाचे कार्य निश्चितपणे होणे. अप्रभावी म्हणजे जनुकाचा प्रभाव दृश्यस्वरूपात दिसत नाही. आपल्या नेहेमीच्या व्यवहारातील उदाहरणावरून हे अधिक चांगले समजेल. अंधार आणि प्रकाश दोन्ही परस्पराविरुद्ध आहेत. पण अंधार शास्त्रीय दृष्ट्या आस्तित्वात आहे काय यावर विचार केला तर प्रकाशाचा अभाव म्हणजे अंधार. प्रकाश व्यक्त झाला नाही म्हणून अंधार आहे असे आपण लौकिक अर्थाने म्हणतो. तसेच जनुकाचा प्रभाव पडणे आणि न पडणे म्हणजे प्रभावी किंवा अप्रभावी जनुक. बहुतेक जनुकांच्या जोड्या असल्याने समयुग्मकी जनुकापैकी मातेकडून आलेल्या गुणसूत्रावरील जनुक प्रभावी पण पित्याकडून आलेले जनुक अप्रभावी असल्यास दृश्यप्रारूपामध्ये त्याचा परिणाम दिसत नाही. शरीरातील अनेक जनुकीय आजार ज्या जनुकाच्या अभावाने निर्माण होतात त्यामधील दोन्ही गुणसूत्रामधील एक जनुक अप्रभावी असले तरी दुसरे प्रभावी असल्याने जनुकीय आजार होत नाही. किंवा आजाराची तीव्रता कमी असते. दोन्ही जनुके अप्रभावी असल्यासच जनुकीय आजार होतात. त्यामुळे पहिल्या गुणसूत्रावरील जनुकीय आजार 890 आहेत हे वाचल्यानंतर आजार जनुकामुळे होतात असे वाटण्याची शक्यता आहे. जनुकीय आजार जनुकामुळे होत नाहीत तर जनुकाच्या अभावाने किंवा प्रभाव न झाल्याने होतात. पहिल्या गुणसूत्रावर असलेल्या जनुकीय आजाराची संख्या इतर गुणसूत्रांच्या तुलनेने सर्वाधिक आहे.

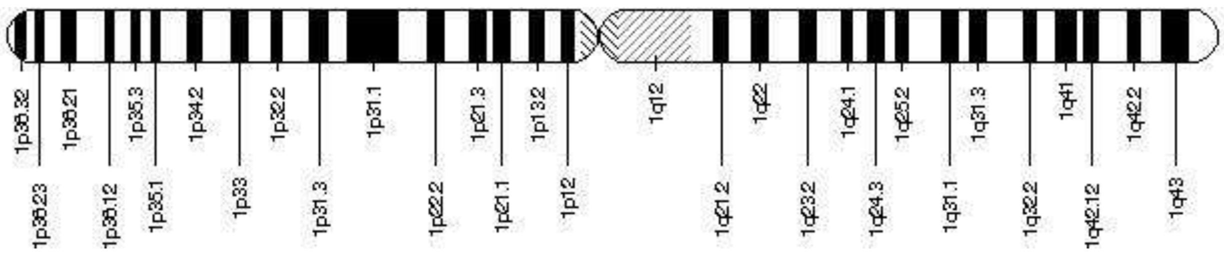
पीलघ् खंड

गुणसूत्रबिंदू

क्यू दीर्घखंड



आकृतीवरून गुणसूत्रावरील जनुक स्थाननिश्चिती अधिक स्पष्ट होईल उदा सीएफ टीआर हे जनुक सातव्या स्थानावर गुणसूत्राच्या लांब बाहूवर 31.2या ठिकाणी आहे.



आकृति पहिले गुणसूत्र.

आनुवंशवैज्ञानिकानी गुणसूत्रावरील जनुकांचे स्थान ठरवण्यासाठी दोन पद्धती वापरल्या जातात. पहिली गुणसूत्रावरील पट्ट्यांच्या सहाय्याने व दुसरी रेण्वीय स्थान ठरवण्यासाठी डीएनए च्या बेस जोड्या गणिताने मोजून केली जाते. गुणसूत्रावरील पट्टे विशिष्ठ रंजकाच्या सहाय्याने सूक्ष्मदर्शकाखाली दिसतात. गीम्सा रंजकाने दिसणारे गुणसूत्रावरील पट्ट्याना जी बॅंड म्हणतात. प्रत्येक गुणसूत्रावर असलेल्या गुणसूत्रबिंदू मुळे त्याचे दोन भाग दिसतात. एक लहान व दुसरा त्याहून मोठा. लहान भागास पी व लांब भागास क्यू म्हणतात. नकाशावर जसे अक्षांश रेखांशाने गावाचे स्थान दाखवता येते तसे गुणसूत्रावरील पट्ट्याचे वर्णन केल्यास जनुक नेमके कोठे आहे हे समजते. ही स्थाननिश्चिती दोन आकड्यात दाखवतात. पहिला आकडा गुणसूत्रबिंदूपासून जनुक गुणसूत्रावर किती दूर आहे हे समजते. उदाहरणार्थ 14q21 चवदाव्या गुणसूत्रावर पी शाखेच्या एकविसाव्या स्थानावर जनुक आहे. 14q22 हे जनुक गुणसूत्रबिंदूपासून अधिक दूर आहे. कधीकधी “cen” किंवा “ter” ही लघुरूपे जनुकाच्या स्थाननिश्चितीसाठी वापरण्यात येतात. “cen” म्हणजे गुणसूत्रबिंदूजवळ 'सेंट्रल' . 16pcen म्हणजे सोळाव्या गुणसूत्रावर पी बाहूवर गुणसूत्रबिंदूच्या जवळ. याउलट “ter” म्हणजे अंत्यखंड- (टेलोमिअर) . गुणसूत्राचा सर्वात शेवटचा भाग म्हणजे अंत्यखंड.

पहिल्या गुणसूत्राच्या लहान पी बाहूवर असलेल्या जनुकापैकी काहीं म्हणजे कंपवाताची प्रारंभिक लक्षणे दिसण्यास कारण होणारे जनुक, थायरॉइड उत्तेजक संप्रेरक जनुक, चेता वृद्धीसाठी आवश्यक रसायने निर्मिती जनुक. अधिक लांब क्यू बाहूवर गुणसूत्रबिंदूजवळ मस्तकाचा आकार ठरवणारे जनुक. या जनुकात बिघाड असल्यास होणाऱ्या दिसणाऱ्या लक्षणामध्ये डोक्याचा आकार अगदीच लहान होतो. वैद्यकीय भाषेत याला मायक्रोसिफॅली- लघुशीर्षता म्हणतात. त्याच्या पुढे ग्लूकोमा जनुक व त्यानंतर

प्रोस्टेट कर्करोगाचे जनुक. पहिल्या गुणसूत्रावर असलेल्या 890 जनुकीय आजारापैकी काहीं महत्वाचे आजार म्हणजे काहीं अल्झायमर आजार, स्तनाचा कर्करोग, जनुकीय कारणाने होणारा बहिरेपणा, ग्लाउकोमा -काचबिंदू, अकाली वार्धक्य व मॅपल सिरप आजार.

सामान्य गुणसूत्रामधील कसल्याही स्वरूपाच्या जनुकीय बदलामुळे, एखादा बेस जोड्यांचा क्रम निघून गेल्याने किंवा पुन्हा पुन्हा आल्याने जनुकीय आजार होतात.

1p36 लोप संलक्षण. आखूड पी खंडावरील 1p36 भागाचा लोप झाल्यास हे संलक्षण प्रकट होते. या संलक्षणाची बाधा झालेल्या व्यक्तीमध्ये विशिष्ठ चेहऱ्याची ठेवण, बौद्धिक वाढ खुंटणे व काहीं शारिरिक बिघाड उद्भवतात. या 1p36 भागात अनेक जनुके असावीत. कारण किती जनुकांचा लोप झाला आहे यावरून संलक्षणाची दृश्यप्रारूपे बदलतात.

1q21.1 लघु लोपन क्यू या लांब खंडावरील 1क्यू 21.1 या भागाच्या लोप होण्यामुळे गुणसूत्रामध्ये बदल होतो. हे लोपन प्रत्येक पेशीमधील पहिल्या गुणसूत्रामध्ये झालेले असते. या लोपनामध्ये 1.35 दशलक्ष बेस जोड्या नाहिशा झालेल्या असतात. प्रत्यक्ष किती बेस जोड्या नाहिशा झाल्या आहेत यामध्ये विविधता आहे. येथील जनुकांच्या अभावामुळे शरीराची वाढ उशीरा होणे, बौद्धिक वाढ कमी असणे, शारिरिक बिघाड, चेतांचे विकार व मानसिक विकार आढळून आले आहेत. या बरोबर 1q21.1 लघु लोपन झालेल्या काहीं व्यक्तीवर कसलाही परिणाम दिसून आलेला नाही.

1q21.1 भागाची दुसरी प्रत. पहिल्या गुणसूत्रावरील 1q21.1 भागाची आणखी एक प्रत याच गुणसूत्रावर असते. अशी आणखी एक त्याच भागाची प्रत असलेल्या व्यक्तीमध्ये सावकाश वाढ, बौद्धिक अपंगता, स्वमग्नतेची काहीं लक्षणे (ऑटिझम), संवाद करण्यामध्ये अडचणी, व समाजात वावरताना बावचळल्यासारखे वाटणे अशी लक्षणे दिसतात. अशा व्यक्तीमध्ये दुभंग व्यक्तिमत्व, हृदय रचनेमध्ये बिघाड, चेता विकार किंवा शारिरिक बदल कधी कधी दिसून येतात. क्वचित 1q21.1 भागाची दुसरी प्रत असलेल्या व्यक्तींमध्ये कोणतीही लक्षणे न दिसणे शक्य आहे. आणखी एक त्याच जनुकांची प्रत असण्याने नेमके काय होते यावर सध्या संशोधन चालू आहे.

1p36 लोपन : गुणसूत्रावरील 1p36 लोपनामुळे न्यूरोब्लस्टोमा नावाची अवस्था होते. प्रत्यक्षात अविकसित चेतापेशींचा न्यूरोब्लासटोमा ही एका प्रकारच्या कर्करोगाची अवस्था आहे. हे लोपन कायिक पेशीमधील असल्याने फक्त त्याच व्यक्तीपुरते सीमित असते. हा कर्करोग पुढील पिढीमध्ये येत नाही. न्यूरोब्लास्टोमा झालेया पंचवीस टक्के व्यक्तीमध्ये 1p36.1-1p36.3 लोपन झालेले असते. हा न्यूरोब्लास्टोमा अधिक तीव्र

स्वरूपाचा आहे. वैज्ञनिकांच्या मते या भागामध्ये कर्करोग दडपणाऱ्या ट्यूमर सप्रेसर नावाच्या जनुकाच्या अभावामुळे कर्करोग होत असावा. ट्यूमर सप्रेसर जनुकाच्या अभावाने अविकसित चेतापेशींचे विभाजन भरमसाठ प्रमाणात होते. प्रयोगशाळेत पहिल्या गुणसूत्रातील ट्यूमर सप्रेसर जनुक काढून टाकले तरी कर्करोग झाल्याचे सिद्ध झाले आहे.

1q21.1लोप संलक्षण. पहिल्या गुणसूत्रामधील 1q21.1 खंडाच्या लोपनामुळे हाताच्या बहिप्रकोष्ठिका (रेडियस) अस्थि व रक्तकणिकांची कमतरता असा दुहेरी विकार व्यक्त होतो. वास्तविक हातामध्ये बहिप्रकोष्ठिका व आंतरकोष्ठिका अशा दोन अस्थी असतात. या दोन हाडामुळे हात कोपरापासून फिरवणे शक्य होते. रक्तकणिका पुरेशा प्रमाणात नसल्यास अंतर्गत रक्तस्त्राव होतो. या संलक्षणास इंग्रजीत 'थ्रॉम्बोसायटोप्रिया ॲब्सेंट रेडियस' थ्रॉबोसाइट म्हणजे रक्तकणीका अप्रिया म्हणजे अभाव व रेडियस अस्थि नसणे याचे लघु रूप टीएआर TAR संलक्षण. TAR संलक्षण असणाऱ्या व्यक्तींमध्ये 200 केबी (किलोबेस) जोड्यांचा क्यू या पहिल्या गुणसूत्रामधील लांब भागातील 200, 000 बेस जोड्यांचा अभाव असतो.

इतर कर्करोग: पहिल्या गुणसूत्रामधील काहीं बदल इतर कर्करोगाचे कारण असतात. हे सर्व बदल कर्करोगग्रस्त कायिक पेशीमध्ये असल्याने फक्त त्या व्यक्तीमधे व्यक्त होतात. पुढील पिढीमध्ये ते आनुवंशिक पणे उतरत नाहीत. पहिल्या गुणसूत्रामधील लहान पी खंडाच्या अभावाने मेंदू व वृक्क कर्करोग झाल्याचे आढळले आहे. पहिल्या गुणसूत्रातील लांब क्यू खंड दोन वेळा आल्याने रक्त व अस्थिमज्जा यांचे विकार होतात. अशा व्यक्तीमध्ये रक्तपेशींची संख्या कमी असते तसेच त्यांच्यामध्ये श्वेतपेशी कर्करोग होण्याची शक्यता अधिक असते.

पहिला अध्याय समाप्त

!!दुसरा अध्याय!!

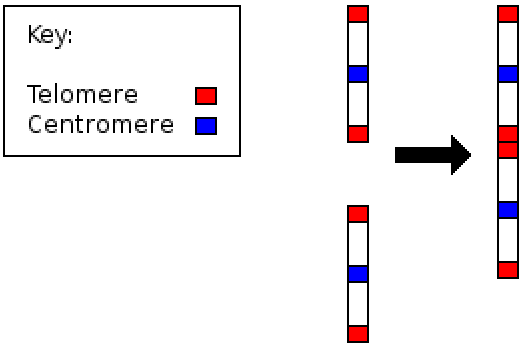
गुणसूत्र दुसरे

मानवी शरीर कितीही उदात्त वाटले तरी शरीराबरोबर प्रारंभीपासून आलेला नको असलेला इतिहास तसाच राहतो . - चार्लस डार्विन.

1955 पर्यंत मानवी पेशीत 24 गुणसूत्रे असतात यावर वैज्ञानिक ठाम होते. आपले म्हणणे बरोबरच आहे हा त्यांचा समज दूर होण्याचे कारण नव्हते. 1921 च्या सुमारास थिओफिलस पेंटर यानी त्यांच्या पॅथॅलॉजी प्रयोगशाळेत एका कृष्णवर्णीय व एका गौरवर्णीय व्यक्तीच्या वृषणाचे पातळ छेद सूक्ष्मदर्शकाखाली अभ्यासून त्यानी वृषण पेशीतील गुणसूत्रे प्रत्यक्ष मोजली गौरवर्णीय व्यक्ती वेडसर व धोकादायक असल्याने त्याचे वृषण शस्त्रक्रियेने काढावे लागले होते. वृषणपेशीत अविभाजित 24 गुणसूत्रे पेंटर यानी प्रत्यक्ष मोजली. ' मानवी पेशीमध्ये 24 गुणसूत्रे आहेत याची मला खात्री आहे' असे त्यानी सांगितले. इतर वैज्ञानिकानी हे प्रयोग अनेकवेळा करून पाहिले. मानवी पेशीमधील गुणसूत्रांची संख्या 24 आहे यावर त्या सर्वांचे एकमत होते. तीस वर्षे याबद्दल कोणीही शंका घेतली नाही. एका वैज्ञानिकाने यकृत पेशीमधील गुणसूत्रांची संख्या तेवीस भरल्याने आपले संशोधन चक्क रद्दीत फेकून दिले.

एका वैज्ञानिकाने गुणसूत्रे वेगळी करण्याची नवी पद्धत शोधून काढली पण त्याला सुद्धा पेशीमध्ये 24 गुणसूत्रे मोजली. 1955 साली 'जो-हिन- टि ज्यो' स्पेनमधून आलबर्ट लेवेन या स्वीडिश वैज्ञानिकाबरोबर काम करण्यासाठी आला. आणखी एका नव्या तंत्राच्या सहाय्याने त्यानी मोजलेल्या गुणसूत्रांची संख्या तेवीस भरली. ज्या जुन्या पुस्तकातील छायाचित्रावरून 24 गुणसूत्रे दिसत होती त्यात सुद्धा 23 गुणसूत्रेच त्यानी परत परत मोजली. यापूर्वीचे वैज्ञानिक व्यवस्थित डोळस होते, त्यांच्या डोळयात काहींही दोष नव्हता पण त्याना तेवीस गुणसूत्रांची संख्या अशक्य वाटत होती. याचे कारण 'एप' च्या गुणसूत्रामध्ये होते. नरवानर गणातील गोरिला, चिपांझी आणि ओरांगउटान यांच्या पेशीमध्ये 24 गुणसूत्रे असतात. पण नरवानर गणातील मानवात होमो सेपियन मध्ये मात्र

23 गुणसूत्रे आहेत. याचा अर्थ मानवामध्ये एका गुणसूत्राची कमतरता नाही. पण त्याऐवजी लांबीने दोन क्रमांकाचे गुणसूत्र एप मधील मध्यम आकाराची दोन गुणसूत्रे एकत्र येऊन बनले आहे. दुसऱ्या क्रमांकाच्या गुणसूत्रावरील पट्टे पाहिले म्हणजे हे अधिक चांगले समजेल.



22 ऑक्टोबर 1996 या दिवशी पॉंटिफिकल अॅकेडमी ऑफ सायन्सेस मध्ये पोप जॉन पॉल 2 यांच्या म्हणण्यानुसार आधुनिक मानव व कपी यांच्या मध्ये खंड पडला आहे. ईश्वराने प्राण्याच्या वंशावळीमध्ये मानवी आत्मा क्षेपित केला. कधी नव्हे ते चर्च ने नकळत उत्क्रांतीवर विश्वास ठेवला. कदाचित कपीच्या दोन गुणसूत्रांच्या जुळण्याने दुसऱ्या गुणसूत्राच्या मध्यभागी आत्म्याच्या जनुकाची स्थापना झाली असावी. पोपचा उत्क्रांतीवर कधीही विश्वास नव्हता. निसर्ग निवडीचा सिद्धांत हीच फक्त परिसरातील बदल आणि इतर सजीवाबरोबर असलेल्या संघर्षांमुळे होणाऱ्या उत्क्रांतीची खरी कारणे होती. अटलांटिक महासागराच्या तळाशी असलेल्या ज्वालामुखीच्या तोंडाशी असलेल्या गंधकयुक्त पाण्यात असलेला जीवाणू आणि ल्यूका या सर्वात शेवटच्या समान पूर्वजापासून आज उत्क्रांत झालेला जीवाणू व मानव या दोन्हीमध्ये जनुकीय दृष्ट्या गंधकयुक्त पाण्यातील जीवाणू अधिक प्रगत आहे. त्याच्या वेगाने होणाऱ्या पुनुरुत्पादनामुळे स्वत:ची जनुके अधिक प्रगत करण्याची संधी गंधक जीवाणूला मिळाली. जीवाणू असो की मानव पृथ्वीवरील प्रत्येक सजीव आपापल्या परीने बदलत्या स्थितीत टिकून राहिला यातच त्याचे जनुकीय वैशिष्ठ्य दिसून येते. मध्य आफ्रिकेतील केसाळ पूर्वजापासून त्वचेवर कमी केस असलेली मानवी जात कशी उत्क्रांत होत गेली यातच होमो सेपियन्स प्राण्याचे वैशिष्ठ्य आहे. ही नेमकी वैशिष्ठ्ये जीनोममधून अभ्यासण्याचा हा प्रयत्न आहे.

मानव जात पृथ्वी ग्रहावरील सर्वात यशस्वी जात आहे. आजच्या तारखेस सहाशे पंचवीस कोटिहून अधिक माणसे पृथ्वीच्या सर्व कानाकोपऱ्यात पसरलेली आहेत. या सर्वांचे जैववस्तुमान तीनशे दशलक्ष टनाहून अधिक भरते. अर्थात पाळीव जनावरे, मेंढ्या, डुकरे, कोंबड्या आणि बदके यांची संख्या मानवाहून अधिक आहे. याउलट जगभरात सिल्वर

बॅक माउंटन गोरिलांची संख्या एक दोन हजार एवढीच आहे. मध्य आफ्रिकेत गोरिलाच्या अधिवासामध्ये घुसून स्थानिक आदिवासीनी त्याना शिकार करून मारून खाण्यापूर्वीसुद्धा ती दहाहजाराहून अधिक कधीच नव्हती. शीत, अति शीत, उष्ण, समुद्रसपाटीपासून अति उंचीवर, वाळवंटात, गवताळ प्रदेशात, घनदाट जंगलात, सागरी बेटावर अशा विविध ठिकाणी राहण्याचे कौशल्य फक्त मानवाने मिळवले आहे. ऑस्प्रे, घुबडे, टर्न नावाचे पक्षी आणि उंदीर हे आकाराने मोठे सजीव मात्र अंटार्टिका शिवाय सर्व ठिकाणी पोहोचले आहेत. माणसाचे पांढरे पाय ज्या ज्या ठिकाणी पोहोचले तेथे त्याने पर्यावरणीय उत्पात घडवून आणले. आपल्यामुळे पृथ्वीवर कधीही संकट येणार नाही याबद्दल तो कितीही आशावादी आहे. पण आजच्या क्षणी तरी माणूस हा पृथ्वीवरील सर्वात यशस्वी प्राणी ठरला आहे.

माणूस या यशस्वी जातीमागे अनेक अपयशेही दडली आहेत. दीड कोटि वर्षापूर्वी कपि व मानव यांचे संयुक्त पूर्वज अस्तंगत झाले. त्यांच्यापासून अधिक सुधारलेले कपि तयार झाले. आपण मानव सदृश कपि आहोत (प्रायमेट) चार कोटि पन्नास लाख वर्षापूर्वी अधिक प्रगत कृदंत प्राण्यांच्या तुलनेने मानव सदृश कपि मागे पडले. चतुष्पाद पाठीचा कणा असलेले प्राणी अधिक सुधारित डिझाइन- रचना असलेल्या डायनॉसॉरच्या तुलनेने नव्याने उदयास आलेले होते. या सर्व प्राण्यांचा उगम पराऐवजी दोन अवयव जोड्या असलेल्या माशापासून झाला. ही बाब 36 कोटि वर्षापूर्वीची होती. पन्नास कोटि वर्षापूर्वी कॅंब्रियन कल्पात संधिपाद प्राण्यांचे राज्य होते. चारशे कोटि वर्षापूर्वीच्या ल्यूका (लास्ट अननोन कॉमन ॲन्सेस्टर चे लघुरूप) या पहिल्या सजीवाची निर्मिती झाल्यापासून जनुकांच्या मध्ये बदल होत होत अधिक गुंतागुंतीचे पण आस्तित्व राखण्यास अधिक सक्षम सजीव तयार होत गेले. रिचर्ड डॉकिन्स च्या म्हणण्यानुसार ' अधिक टिकाऊ मशीन ' बनण्यामागील प्रेरणा म्हणजे ऊर्जेचा अधिक कार्यक्षम वापर. पेशीमधील जनुके अधिकाधिक कार्यक्षमतेने कशी वापरायची याचे ट्रेनिंग उत्क्रांतीमधून मिळते. यालाच नैसर्गिक निवड म्हणतात.

याची सुरवात रासायनिक उत्क्रांतीमधून झाली. तीस अब्ज वर्षापूर्वी कार्बन डायऑक्साइड, नायट्रोजन, ऑक्सिजन आणि कार्बन यांच्या रासायनिक संयोगातून पुन्हा पुन्हा यादृच्छिक पद्धतीने नवे रेणू तयार झाले. त्यापैकी काहीं डीएनए व आरएनए. एकदा यशस्वी झाल्यानंतर ल्यूका सारख्या अब्जावधि, खर्वावधि प्राथमिक पेशींचे राज्य पृथ्वीवर पसरले. त्यांचे आयुष्य थोड्या तासापुरते असे. सतत बनणे व सतत नष्ट होणे हे चक्र चालूच होते. प्राथमिक सजीव म्हणजे ट्रायल आणि एरर. भारतीय उपखंडामध्ये असलेल्या

कल्पनेप्रमाणे काहींतरी नवे करणे व मोडून टाकणे हा सजीव निर्मितीचा ईश्वराचा आवडता खेळ आहे.

हा खेळ एवढ्यावर थांबला नाही. दहा अब्ज वर्षापूर्वी जनुकीय पातळीवर काहीं चमत्कारिक घडले. पेशी एकत्र आल्या व एकपेशीय सजीव तयार होण्याऐवजी अनेक पेशीय सजीव बनायला लागले. सजीवांचा आकार मोठा झाला. पेशीच्या आकारात काहीं फरक झाला नाही. पण शंभर, दोनशे, हजार, लाख पेशी असलेले बहुपेशीय सजीव निर्माण झाले. भूशास्त्रीय कालगणनेच्या मानाने निमिषार्धात म्हणजे दहा-वीस कोटि वर्षात कॅंब्रियन कल्पामध्ये बहुपेशीय सजीवामध्ये वैविद्ध्य आले. त्यामध्ये वीस पंचवीस सेमी लांबीचे ट्रायलोबाइट, त्याहून लांब वलयांकित कृमी, अर्धा मीटर लांबीची शेवाळे वगैरे. बहुपेशीय सजीव तयार झालेले असले तरी अजून पाण्यामध्ये एकपेशीय सजीवांची संख्या अधिक होती. सजीव सृष्टीवर त्यांचेच राज्य होते. बहुपेशीय सजीव त्यांच्या सुस्थानाच्या शोधात होते. एकदा निवडलेल्या सुस्थानात जम बसला म्हणजे ते संसारात वाढ करण्यासाठी गर्क असत. अशा त्यांच्या प्रयत्नामध्ये अधून मधून पृथ्वीवर आदळणाऱ्या धूमकेतूचा धोका होता. धूमकेतू आदळल्यानंतर तात्पुरत्या काळासाठी बहुपेशीय सजीवांची संख्या कमी होई. नव्याने बनलेल्या बहुपेशीय सजीवातील एक उल्लेखनीय बदल म्हणजे अधिक प्रगत चेतासंस्था. अधिक मोठ्या आकाराची व अधिक प्रगत चेतासंस्था हा जणू प्रत्येक कल्पातील नियम बनून गेला. परिसरामध्ये उलथापालथ होऊन तापमान उतरले तर प्रगत सजीवामध्ये असह्य तापमानास तोंड देण्यासाठी खबदाडीत लपून बसणे, निवारा बनवणे किंवा अधिक ऊर्जेचा वापर करून शरीराचे तापमान स्थिर राखणे नव्या सुधारित चेतासंस्थेमुळे शक्य झाले.

आता जरा चार अब्ज वर्षांच्या सजीवांच्या इतिहासावरून जरा अलिकडे एक कोटि वर्षापर्यंत येऊ. कीटक, मासे, डायनोसॉर, यातील मोठ्या आकाराच्या सजीव आपले पूर्वज असावेत. एक कोटि वर्षापूर्वी कपि (एप) आणि मानवाचा पूर्वज मध्य आफ्रिकेत कोठेतरी भटकत असावेत. कदाचित अशा बिनशेपटीचे व कपि सदृश जाति असाव्यात त्यातील एक गोरिलाचा पूर्वज व दुसरा चिपांझी व मानव यांचा समान पूर्वज. मध्य आफ्रिकेतील एके काळी ज्वालामुखी असलेल्या प्रदेशातील वनामध्ये वेगळे झाल्याने मानवाचे पूर्वज व गोरिला यांच्यामधील जनुकीय देवाणघेवाण थांबली. पुढील पन्नास लाख वर्षात मानव व चिंपाझी अशा दोन जाति वेगळया झाल्या. याचे कारण जनुकांच्या

शब्दामध्ये लिहिलेले आहे. 1950 साली जे झेड यंग या थोर शरीरशास्त्रज्ञानी त्यांच्या 'लाइफ ऑफ व्हर्टेब्रेटस' या पुस्तकात याचे कारण लिहून ठेवले आहे (1907-1097). सु साठ लाख वर्षापूर्वी कपि समूह प्रायमेट समूहापासून वेगळा झाला. फक्त चिंपाझी समूह मानवसदृश कपिपासून का वेगळा झाला याचे कारण सापडत नाही. पण फक्त पाच ते दहा लाख वर्षापूर्वी हे दोन्ही वेगळे झाले असावेत. दोन जवळच्या जातीमध्ये जनुकांच्या भाषेत बदल होण्यास नेमका एवढा वेळ लागतो. गोरिला व चिंपाझी यांच्या जनुकात असलेले बदल चिंप व मानवी जनुकामधील बदलाहून अधिक आहेत. जनुक बद्लाचे घड्याळ नेमक्या वर्षामध्ये मोजणे अवघड आहे. कारण कपि समूहातील प्राण्यांचा आयु:काल अधिक व त्यांचा प्रजनन काल उशीरा चालू होतो. जनुकामध्ये बदल होण्याची वेळ बीजांडे व शुक्रपेशी होताना असते. यातील काहीं बदल पूर्वार्धात तर काहीं आधुनिक काळात झालेले आढळले आहेत. तरीपण हा कालखंड पन्नास ते साठ लाख वर्षांच्या मागे जात नाही.

दुसऱ्या गुणसूत्राचे एकत्र येणे सोडले तर चिंप व मानवी गुणसूत्रातील दृश्य फरक अगदीच किरकोळ आहेत. तसेच चिंप व मानवी उरलेल्या तेरा गुणसूत्रामध्ये फारसा फरक दिसत नाही. चिंप जीनोममधील एखादा बेस क्रम वाचून त्याची तुलना त्याच ठिकाणी असलेल्या मानवी जीनोमबरोबर केली तर शेकडा दोन एवढ्या स्पेलिंगमधील चुका सापडतात (पुस्तकासारखा जीनोम वाचणे ही कल्पना केल्यानी स्पेलिंगबरोबर तुलना केली आहे). याचा अर्थ जीनोमच्या दृष्टीने चिंपाझी अठ्ठ्याणव टक्के माणूस आहे. मानवी श्रेष्ठत्वाला धक्का बसत नसेल तर चिंपांझी सत्त्याण्णउ टक्के गोरिला आहेत. याचा दुसऱ्या बाजूने विचार केला तर माणूस गोरिलापेक्षा चिंपांझीला अधिक जवळचा आहे.

दृश्य रूपात हे सत्य मान्य करण्याची आपली तयारी नाही. चिंपाझीचे त्वचेवर माणसाहून अधिक केस असने डोक्याचा वेगळा आकार, अधिक लांब हात, वेगळा आवाज. यांचा विचार केला तर किंवा त्याच्याकडे नुसते पाहिले तरी चिपांझी कधीच 98% माणसासारखा दिसत तर नाहीच वाटतही नाही. या प्रश्नाचा जरा वेगळ्या दृष्टीने विचार करूया. तुम्हाला दोन प्राण्यांची क्ले मॉडेल दिली. एक होता उंदीर व दुसरा अमीबा. एकापासून तुम्ही चिंपाझी व दुसऱ्यापासून माणूस तयार करायचा आहे. दोन्ही प्राणी बनवताना येणाऱ्या पायऱ्या समान आहेत. दोन्ही साठी बत्तीस दात, अवयवांच्या दोन जोड्या, यकृत, तेवढ्याच शरीरातील अस्थी आवश्यक आहेत. चिंपांझीच्या मेंदूमध्ये असे

एकही रसायन - संप्रेरक नाही जे मानवी मेंदूमध्ये नाही. प्रतिरक्षा यंत्रणा, अन्न नलिका, रक्ताभिसरण संस्था, लसिका संस्था अगदी सेम टु सेम.

मानवी मेंदूमधील सर्व भाग चिंपांझीच्या मेंदूमध्ये आहेत. व्हिक्टोरियन कालखंडातील शरीरशास्त्रज्ञ सर रिचर्ड ओवेन कपि पासून मानव तयार झाल्यावर पूर्णपणे अविश्वास दाखवणाऱ्या पैकी एक. एका कॉन्फरनसमध्ये त्यानी मेंदूमधील आत्म्याचे स्थान मेंदूतील महाअश्वमीन भागात (हिप्पोकॅंपल लोब मध्ये मोठा व लघु असे दोन भाग आहेत) आहे असे सांगितले. एवढ्यावर ते थांबले नाहीत. पॉल डु चैलु या शिकाऱ्याने कॉंगोमधून आणलेल्या गोरिलाच्या मेंदूमध्ये लघुअश्वमीन भाग नाही असे सांगितले. थॉमस हेन्री हक्सले हे ऐकल्यावर उसळले " एप मेंदूमध्ये लघुअश्वमीन भाग आहे" असे ठामपणे ते म्हणाले. ओवेन हे ऐकायला तयार नव्हते. व्हिक्टोरियन लंडनमध्ये मेंदूमधील लघुअश्वमीन भाग हा तंट्याचा विषय होऊन बसला. पंच साप्ताहिकात आणि वॉटर बेबीज या चार्लस किंगस्ले च्या कादंबरीत या विनोदाचा विषय झाला होता. थोड्याच वर्षामध्ये हक्सले यांचे म्हणणे खरे होते हे सिद्ध झाले.

300, 000 मानवी पिढ्या पूर्वी मध्याअफ्रिकेत माणूस व एप वेगळे झाले. त्यापूर्वी दोघांचे पूर्वज एकत्र होते. पन्नास लाख वर्षे तशी आपल्या दृष्टीने फार आहेत. पण उत्क्रांतीच्या घड्याळात वर्षाऐवजी पिढ्यांचा हिशेब ठेवला जातो. पंचवीस वर्षात जीवाणूच्या 300, 000 पिढ्या पूर्ण होतात. एप व मानव यांचा पूर्वज कसा दिसत असेल? मानवी जीवाश्मांच्या अभ्यासावरून वैज्ञानिक याच्या उत्तराजवळ पोहोचले आहेत. दोहोंचा पूर्वज आर्डिपिथेकस चाळीस लाख वर्षापूर्वीच्या जीवाश्मासारखा प्राणी असावा. याची कंबरेच्या हाडावरून आर्डिपिथेकस गोरिलाऐवजी माणसासारखा चालत असावा असा अंदाज केला गेला. एप आणि मानवाच्या खऱ्या पूर्वजापर्यंत जाण्या साठी सत्तर लक्ष वर्षा पूर्वीचे जीवाश्म सापडण्याची गरज आहे. आर्डिपिथेकसचा जीवाश्म सापडल्यानंतर मानवाचा पूर्वज कसा असू शकेल याचा आपण अंदाज करू शकतो. सध्याच्या चिंपाझीहून त्याचा मेंदू लहान, असून दोन पायावर तो अधिक सफाईदारपणे चालत असेल. फळे व वनस्पति त्याचे अन्न असावे. नर मादीहून अधिक मोठे असण्याची शक्यता अधिक. आज मानवाचा पूर्वज कदाचित मूळ जातीपासून भौगोलिक कारणाने वेगळा झाला तर चिंपाझी व मानव अशा दोन जाती त्यापासून तयार होऊ शकतात. पन्नास लाख वर्षापूर्वी कांगो नदीमुळे विभागल्या गेलेल्या कपीपासून आजचे चिंपाझी व बुनूबू अशा दोन जाती तयार झाल्या आहेत.

फ्रेंच मानववंशस्त्रज्ञ वेस कॉप्पन याने या सिद्धांताला 'ईस्ट साइड थिअरी' असे नाव दिले. सध्याच्या पार्श्वभूमीवर हा सिद्धांत फार ताणला आहे असे वाटण्याची शक्यता आहे. या नुसार उत्तर आफ्रिकेतील सहारा वाळवंटाने मानवी पूर्वज आणि चिंपांझीचे पूर्वज विभागले गेले. पन्नास लाख वर्षांपूर्वी मध्य आफ्रिकेतील जिब्राल्टर पाण्याने वेढले गेले आणि मानव व चिंप यांच्या पूर्वजांची ताटातूट झाली. या पद्धतीचे अनेक सिद्धांत प्रसिद्ध झाले आहेत. हे कितीही आकर्षक वाटत असले तरी त्यांचे भौगोलिक पुरावे आढळत नाहीत. या दोन्ही प्रजाती वेगळ्या होण्याची कारणे काहींही असोत चिंपांझीच्या मुख्य जनुकीय प्रवाहामधून त्यामानाने कमी जनुकीय विविधता असलेली मानव प्रजाती वेगळी झाली हे सत्य आहे. या प्रकारास जनुकीय भाषेमध्ये 'बॉटलनेक मेकॅनिझम' म्हणतात. काहीं कारणाने वेगळ्या झालेल्या जातीच्या संख्येमध्ये होणारी वाढ या प्रकारात प्रकर्षाने दिसते. मानवी होमो या प्रजातीमध्ये दुसरी कोणतीही जाति नसणे हे याचे लक्षण आहे. एकदा मुख्य प्रवाहामधून वेगळे झाल्यानंतर हजारो पिढ्या परस्परात अंत:प्रजन होऊन झालेल्या संततिमध्ये उत्परिवर्तनाने चोवीस गुणसूत्रातील दोन गुणसूत्रे एकत्र येऊन मानवात तेवीस गुणसूत्रे तयार झाली. एकदा होमो सेपियन मध्ये तेवीस गुणसूत्रे तयार झाल्यानंतर मूळ चिंपांझी व होमो यांचे वास्तव्य एकत्र झाले तरी परस्पर संकर होत नाही. अशा प्रकारास 'जनन विलगन' (रिप्रॉडक्टिव्ह आयसोलेशन) असे म्हणतात. चिंपांझी व मानव यांचा संकर होणे शक्य आहे की नाही याचे प्रयोग झाले असले तरी ते कधीही प्रसिद्ध झालेले नाहीत. पण पाळीव पशूमधील घोडा व गाढव यांच्या संकरामधून मुद्दाम पैदास केलेले खेचर प्रजनन अक्षम असते. हा जनन विलगनाचाच प्रकार आहे.

पूर्वज प्रजातीमधून वेगळे झाल्यानंतर मानवी शरीरात महत्वाचे बदल झाले. कटि आणि पायाची हाडे सरळ दोन पायावर चालण्यायोग्य झाली. याचा उपयोग सपाट भूमीवर बराच वेळ चालणे शक्य झाले. कपि मधील चार पायावर रांगल्यासारखे चालणे थोड्या अंतरासाठी योग्य ठरत असे. त्वचेवरील केस पातळ व कमी झाले. याचा संबंध उष्ण वातावरणात अधिक घाम येण्याशी आहे. त्वचेचे तापमान कमी होण्यासाठीची ही सोय आहे. याबरोबर डोकयावरील केसांची टोपीसारखी रचना मात्र कायम राहिली. आपले पूर्वज घनदाट जंगलातून विरळ जंगलात अधिक सूर्यप्रकाशात आल्याचे हे लक्षण आहे. सर्वसाधारणपणे याच वेळी आफ्रिकेतील घनदाट जंगले गवताळ प्रदेशामध्ये बदलत गेली. छत्तीस लक्ष वर्षांपूर्वी टांझानियातील ज्वालामुखीमधून बाहेर पडलेल्या राखेमुळे या प्रदेशातून तीन मानवसदृश जाती मुद्दाम दक्षिणेकडून उत्तरेकडे स्थालंतरित झाल्या. यातील आकाराने सर्वात मोठ्या जातीने सर्वात प्रथम, त्यानंतर उरलेल्या दोन जातीनी त्यांचाच

रस्ता पकडला. याचा पुरावा लाटोलि फूटप्रिंट या नावाने नोंदवला गेला आहे. टांझानियामधील ज्वालामुखीच्या राखेवर तीन मानवसदृश व्यक्ती चालत गेल्याचे पायाचे ठसे सापडले आहेत यातील एक स्त्री किंवा लहान आकाराचा पुरुष व दोन लहान मुले असावीत. त्यांच्या दोन पावलामधील अंतरावरून त्यांची उंची व चालण्याची पद्धत यावरून ते द्विपाद असावेत याला पुष्टी मिळते. याशिवाय लाटोलि जमातीचे खाद्य, त्यांचे राहण्याचे ठिकाण याबद्दल काहींही माहिती मिळाली नाही. मानव वाहत्या किंवा साठलेल्या पाण्याशिवाय जगू शकत नाही. त्यामुळे शुष्क होत गेलेल्या प्रदेशातून नद्यांच्या खोऱ्यातून जाणे एवढी उपजत बुद्धी नरवानर गणातील आपल्या पूर्वजाना नक्कीच होती. नरवानर गणातील कपींचा जबडा आजच्या माणसाहून अधिक बळकट, सुळे मोठे असल्याने त्यांच्या खाण्यामध्ये फळे व वनस्पतिज पदार्थापेक्षा शिकार केलेल्या प्राण्यांचे मांस असण्याची शक्यता अधिक. याना ऑस्ट्रालोपिथेकस रोबस्टस असे नाव मिळाले. ऑस्ट्रालोपिथेकस म्हणजे सरळ दोन पायावर चालणारा. रोबस्टस म्हणजे अधिक बळकट. हे नाव त्याच्या लहान डोके व जबड्यातील ताकतीमुळे मिळाले. दोन तीन लाख वर्षात ऑस्ट्रालोपिथेकस लुप्त झाला.

पण आपले पूर्वज आपल्याहून अधिक बळकट होते यात शंका नाही. एक प्रसिद्ध जीवाश्म तुरकाना किंवा नारिओकोटोम बॉय यानावाने ओळखले जाते. पंधरा लाख वर्षापूर्वीचे जे जीवाश्म आजच्या मानवाहून अधिक मोठे आहे. दगडाची शस्त्रे वापरून त्यावेळी असलेले ऑस्ट्रालोपिथेकस त्यानी खाऊन संपवल्याची शक्यता आहे. प्राणीसृष्टीमध्ये पैतृक पिढ्या सदैव धोकयाच्या सावटाखाली असतात. उदा सिंह बिबट्याची शिकार करतात, तर लांडगे कोयोटची. या दोहोंच्या कवट्या जाड व जबडे बळकट असल्याने त्यानी केलेल्या हल्ल्यात दुबळे नाहिसे होतात. काहीं बदल कसे झाले याची आजपर्यंत कधीच कल्पना आली नाही. मानवी मेंदूमध्ये दीड अब्ज चेतापेशींची भर दर एक लाख वर्षामध्ये पडायला लागली. मोठा मेंदू अधिक परिणामकारक कसा ठरला हे मानवाच्या आधुनिक इतिहासातून सहज समजते.

उत्क्रांतीमधील जनन निवड मानवी उत्क्रांतीतील दुर्लक्षित भाग राहिला आहे. एपच्या माद्या नराहून आकाराने अधिक मोठ्या होत्या. पण आधुनिक काळात चिंपांझी व ऑस्ट्रॅलोपिथेकस नर मादीपेक्षा दीडपट मोठे आढळले आहेत. आधुनिक मानवामध्ये हा फरक अधिक कमी झाला. नर आणि मादी यांच्या उंचीमध्ये फार फरक राहिलेला नाही. आकारातील फरक कमी होण्याचा संबंध प्रजनन वर्तनाशी लावलेला आहे. चिंपांझी आणि गोरिला मधील बहुपत्नित्व याचा आकाराशी संबंध आहे. हा प्रकार मानवी प्रजनन

वर्तनाहून भिन्न आहे. मानवी वर्तन एक पत्नित्वाकडे किंवा एकाच मादीशी संबंध ठेवण्याकडे अधिक होत गेले. मानवी नराचा आपल्याहून वयाने लहान मादीबरोबर शरीरसंबंध ठेवण्याकडे कल वाढू लागला. प्रजननाचा अधिक काळ मादीबरोबर घालवता यावा हा हेतू त्यामध्ये असावा. कदाचित मेंदूचा अधिक मोठा आकार, कटिबंधाची हाडे बाळाचे मोठे डोके गर्भाशयातून बाहेर येणे आणि अधिक काळ गर्भाशयामध्ये वाढणे या सर्वांचा परस्पराशी संबंध आहे. पण मानवी वर्तन जीवाश्मामधून सिद्ध होत नाही. त्याचा जनुकीय आधार स्पष्ट होत नाही. ऐतिहासिक कळात पुरुष आणि स्त्रिया यांच्या कामामधील बदल यावरून आज आपण फक्त तर्क करू शकतो. शिकार करण्यासाठी लांबवर भटकणे हे पुरुषांचे काम तर शिकारीची अवजारे बनवणे, दगडाची हत्यारे बनवणे, मुलांचा सांभाळ व शिकारीचे खाण्यायोग्य वाटे बनवणे व प्रत्येकास देणे अशी बैठी कामे स्त्रिया करू लागल्या. या बदल्यात मुलांचा व स्त्रियांचा सांभाळ करणे ही पुरुषांची जबाबदारी बनली. आफ्रिकेमध्ये असलेल्या खाद्यामध्ये प्रथिनांची कमतरता होती ती मांस व डाळी यामधून भरून काढली गेली. ऋतूप्रमाणे खाण्यातील पदार्थ बदलत गेले. हे करताना मुलांचा सांभाळ आया अधिक वेळ करत. कुटुंबातील कामाची विभागणी झाल्याने कुटुंबसंस्था तयार झाली. पन्नास हजार ते एक लाख वर्षापूर्वीच्या हाडांच्या सांगाड्याची पाहणी करताना एकाच ठिकाणी कुटुंबाची हाडे सापडणे हे कुटुंबसंस्थेचे द्योतक आहे. परिसराशी जुळवून घेणे ही बाब या वेळे पर्यंत कोणत्याही सजीवाने साधलेली नव्हती.

चिंपांझी व माणूस यांच्या जीनोममधील दोन टक्क्यांचा फरक सामाजिक व सामुदायिक उत्क्रांती दर्शवतो. याचबरोबर दोन टक्के जीनोम संगणकाच्या सहाय्याने वेगळा केला तर दोन्ही जाती प्लाइअस्टोसीन काळात वेगळया झाल्यानंतर नेमके काय झाले यावर प्रकाश पडू शकेल. हा फरक पेशीमधील जैवरासायनिक आणि संप्रेरकांच्या ऐवजी पायाच्या ठेवणीमधील आहे असे वैज्ञानिकांचे म्हणणे आहे. मानवी पावलांची वाढ होताना पहिल्या वर्षापासून ते सपाट व टाचेवर चालण्यासाठी विकसित होतात. पण चिंपांझीची पावले अधिक लांबट व वक्र होतात त्यांच्या टाचा अधिक निमुळत्या बनतात. दोन्ही जातीमध्ये पायाची ठेवण नियंत्रित करणारी जनुके तीच आहेत. फरक आहे तो त्यांच्या व्यक्त होण्यात. चिंपांझी व माणूस यातील फरक जनुकीय आहे. जर एखाद्याने क्लोनिंग तंत्राने चिंपांझीचे पेशी केंद्रक मानवी बीजांडातील केंद्रकाऐवजी वाढवले. असा भ्रूण गर्भाशयात वाढवला तर होणारे मूल जन्माला आलेच तर ते चिंपांझीचे जन्मणार. काहींही प्रयत्न केला तरी ते माणसासारखे दिसणार व वागणार नाही. त्याचा प्रारंभ मानवी पेशीजलापासून झाली, मानवी गर्भाशयाला चिकटलेल्या अपरेपासून त्याची वाढ झाली, जन्मल्यानंतर ते मानवी

कुटुंबात वाढले. 'प्लॅनेट ऑफ द एप्स भाग2 ' या हॉलिवुड सिनेमात ही कल्पना प्रभावीपणे चित्रित केलेली आहे. पण प्रत्यक्षात मानवी बीजांडात वाढवलेले पेशी केंद्रक व त्यातील जनुके सर्वस्वी चिंपांझीची आहेत. जन्मलेले अपत्य अर्धे माणसासारखे व अर्ध चिंपांझीसारखे कधीही होणार नाही.

डिजिटल फोटोग्राफीच्या जमान्यात मी दिलेले उदाहरण चुकीचे आहे हे खरे असले तरी जुन्या काळात फोटो निगेटिव्ह वरून काढला जायचा. तुम्ही चिंपांझीचे छायाचित्र काढले, निगेटिव्ह धुण्यासाठी नव्या डेव्हलपर मिश्रणाचा फॉर्म्युला तयार केला. तरी चिंपांझीच्या निगेटिव्हपासून माणसाच्या फोटोची प्रत कधीही निघणार नाही. निगेटिव्ह म्हणजे चिंपांझीची जनुके. डेव्हलपर म्हणजे संस्कार. कितीही प्रयत्न केले तरी चिंपांझीच्या जनुकांचे मानवी प्रयत्नाने मानवी भ्रूण विकसित होणार नाही.

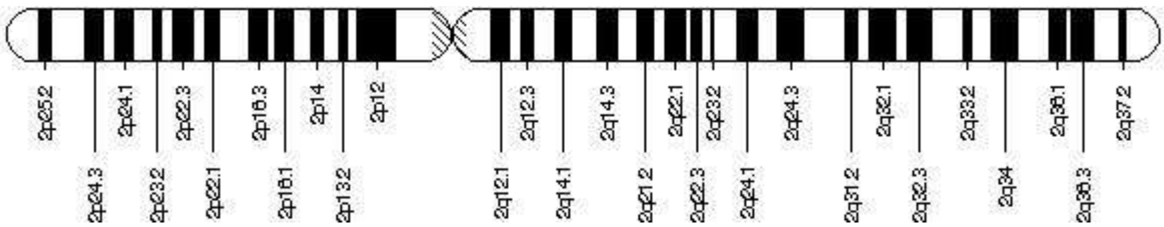
या प्रयोगाचा दुसऱ्या बाजूने विचार करूया. चिंपांझीचे पिलू मानवाबरोबर वाढवले. टारझन एप बरोबर वाढला पण त्याची बुद्धिमत्ता एपप्रमाणे राहिली नाही. त्याला बोलायला आले नाही याचे कारण त्याच्याबरोबर बोलायला कोणीही नव्हते. चिंपांझीचे पिलू गोंधळलेले राहील त्याला झाडावर रहायला, वाळवी खायला आणि इतर चिंपांझीच्या पिलाबरोबर खेळायला माणसाची पिले शिकवणार नाहीत. माणसाचे पिलू माणसासारखेच खेळणार. कारण जनुके एखाद्या जातीच्या वर्तनाची आणि शरीररचनेची रेसिपी आहे.

सामान्यपणे एका मानवी पेशीमध्ये दुसऱ्या गुणसूत्राची एक जोडी असते. गुणसूत्रातील या दुसऱ्या क्रमांकाच्या गुणसूत्रामध्ये 243 दशलक्ष बेस जोड्या असतात. पेशीतील एकूण डीएनए पैकी 8% डीएनए दुसऱ्या गुणसूत्रामध्ये आहे. 1491 जनुके दुसऱ्या गुणसूत्रावर आहेत. दुसऱ्या गुणसूत्रावरील महत्वाची जनुके म्हणजे पॅक्स जनुके या नावाने ओळखली जाणारी जनुके. या गुणसूत्रावरील बहुतेक जनुके शरीरातील प्रथिने निर्मितीसाठी विकसित झाली आहेत.

दुसरे गुणसूत्र व जनुकीय आजार : दुसऱ्या गुणसूत्रावरील जनुकांच्या बिघाड अनेक प्रकारच्या कर्करोगांचे कारक आहेत. हे सर्व बिघाड कायिक पेशींमध्ये होतात. याचा अर्थ असे कर्करोग काहीं उतीमध्ये आढळून येतात. त्याच्या पुढील पिढ्यामध्ये ते संक्रमित होत नाहीत. उदाहरणार्थ दुसऱ्या व तिसऱ्या गुणसूत्रांमधील काहीं भागांच्या अदलाबदलीमुळे अस्थिमज्जेतील रक्तजनक पेशींचा कर्करोग (मायलॉइड मॅलिग्नन्सी) सामान्यपणे मानवी पेशीमध्ये प्रत्येक गुणसूत्राची एक जोडी असते. याला द्विगुणित म्हणतात. क्वचित दुसरे गुणसूत्र द्विगुणित असण्याऐवजी आणखी एक दुसरे गुणसूत्र

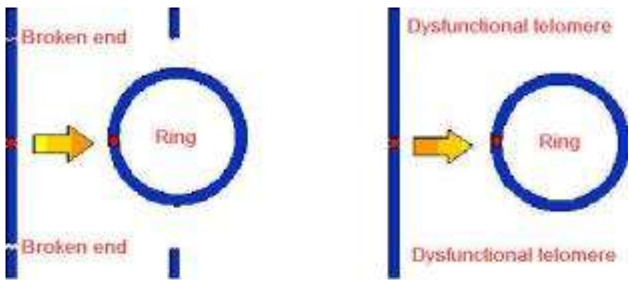
त्याबरोबर पेशीविभाजनाच्या वेळी येते. यावेळी गुणसूत्राची संख्या दोन ऐवजी तीन होते. अशा प्रकारास इंग्रजीमध्ये ट्रायसोमी व मराठीत 'एकधिक द्विगुणित' म्हणतात (2+1). दुसऱ्या गुणसूत्रांची संख्या दोन ऐवजी तीन असल्यास रक्तामधील तांबड्या पेशींची संख्या कमी राहते. अशा व्यक्तीमध्ये 'तीव्र मज्जाभ पेशी' रक्त कर्करोग (अकयूट मायलॉइड ल्यूकेमिया) होण्याची शक्यता बळावते.

2क्यू37 संलक्षण- दुसऱ्या गुणसूत्राच्या क्यू या लांब बाहूवरील 37व्या जनुकाची न्यूनता कधीकधी पेशीविभाजनाच्या वेळी होते. ही न्यूनता किती प्रमाणात झाली आहे यावरून व्यक्तीमधील परिणाम बदलतात. त्याप्रमाणे बौद्धिक क्षमतेमधील घट, स्वमग्नता (ऑटिझम), खुजेपणा, स्थूलपणा, विशिष्ट पद्धतीची चेहऱ्याची ठेवण वगैरे 2क्यू37 मधील किती जनुकांची न्यूनता आहे यावरून लक्षणे व्यक्त होतात.



आकृति गुणसूत्र 2 - अगदी शेवटी 2 क्यू 37 भाग

दुसऱ्या गुणसूत्राचा एक वेगळा बिघाड रिंग गुणसूत्र 2 या नावाने ओळखला जातो. पेशी विभाजनाच्या वेळी गुणसूत्राची दोन्ही टोके तुटून तुटलेली टोके परत जुळून त्यांची रिंगसारखी रचना बनते. असे रिंग गुणसूत्र असलेल्या व्यक्तीमध्ये वाढ उशीरा होणे, लघुशीर्षता - अगदी लहान आकाराचे डोके, जन्मापूर्वी व जन्मल्यानंतर सावकाश वाढ, हृदयामध्ये बिघाड, चेहऱ्यामधील विशिष्ट रचना अशी लक्षणे दिसून येतात.



आकृति - रिंग गुणसूत्र

कधीकधी दुसऱ्या गुणसूत्राबरोबर जादा गुणसूत्राचा भाग पेशी विभाजनाच्या वेळी येतो किंवा दुसऱ्या गुणसूत्रामधील एक भाग कमी होतो. याचे विविध परिणाम आढळून येतात. बौद्धिक अक्षमता, वाढ खुंटणे, चेहऱ्यामधील बदल, स्नायू दुर्बलता व हातापायांच्या बोटामधील बिघाड.

एक महत्वाची बाब गुणसूत्र व जनुकीय आजारामुळे वारंवार समजून घेणे आवश्यक आहे ती म्हणजे गुणसूत्रे जनुकीय आजाराचे कारक नाहीत. गुणसूत्रातील बिघाड किंवा जनुकीय कमतरतेमुळे जनुकीय आजार होतात. हे कोणत्याही सामान्य माता पित्याच्या पोटी जन्मलेल्या अपत्याच्या बाबतीत घडणे शक्य आहे. एका मुलाच्या बाबतीत एखादा गुणसूत्रीय दोष असल्यास दुसऱ्या मुलाच्या बाबतीत तोच दोष असेल असे खात्रीने सांगता येत नाही. अपत्यास जनुकीय आजार असल्यास मातापित्याना जनुकीय समुपदेशनाची आवश्यकता असते.

दुसऱ्या गुणसूत्रामधील बदल काहीं कर्करोगाचे कारक आहेत. हे बदल कायिक पेशीत घडून येत असल्याने आनुवंशिक नाहीत. उदाहरणार्थ दुसऱ्या व तिसऱ्या गुणसूत्रातील जनुकीय द्रव्याच्या स्थानांतरणामुळे अस्थिमज्जेशी संबंधित रक्तपेशी कर्करोग होत असल्याचे आढळले आहे.

दुसरा अध्याय समाप्त

!! अध्याय तिसरा !!

गुणसूत्र तीन

आम्ही जीवनाचे रहस्य शोधले आहे: फ्रान्सिस क्रिक 28 फे 1953

1902 साली आर्चिबाल्ड गॅरोड फक्त पंचेचाळीस वर्षांचा होता. एवढ्या लहान वयात ब्रिटिश वैद्यकीय जगात त्याचे नाव आदराने घेतले जायचे. त्याचे वडील सर आल्फ्रेड बेरिंग गॅरोड यानी आयुष्यभर उजेडात न येणाऱ्या गाउटसारख्या आजारावरील वरील ग्रंथाचे लेखक होते. पहिल्या महायुद्धात केलेल्या माल्टामधील वैद्यकीय सेवेबद्दल त्याना ब्रिटिश राणीकडून 'नाइटहूड' मिळण्याचे निश्चित झाले होते. याच्या पाठोपाठ त्याला सर विल्यम ऑसियर यांच्या नंतर मेडिसिनमधील मानाची ऑक्सफोर्ड येथील रेगिस प्रोफेसरशिप मिळणार होती. पण 1902 मध्ये आर्चिबाल्ड गॅरोड यानी एका महत्वाच्या जैवविज्ञानातील "जनुक म्हणजे काय?" या प्रश्नाला हात घातला.

त्यांचे जनुकाबद्दलचे म्हणणे कित्येक वर्षे पुढचे होते. त्यांच्या मते "जनुक ही एका रसायनाला लागू पडेल अशी रेसिपी आहे". आपल्याला उत्तर सापडले आहे याची त्याना मनोमन खात्री होती. लंडनच्या ऑरमोंड स्ट्रीटवरील सेंट बार्थोलोमेउ हॉस्पिटल मध्ये काम करीत असताना त्यानी अल्कॅप्टोमेह (अल्कॅप्टोयुरिया) आजार झालेल्या अनेक रुग्णावर उपचार करण्याचा प्रयत्न केला. हा आजार त्या वेळी ब्लॅक युरिन डिसीज म्हणून ओळखला जायचा. मूत्र काळ्या रंगाचे असण्याबरोबर संधिवात आणि कानातील मळाचा संपर्क हवेबरोबर आल्यानंतर त्याचा रंगही काळा व्हायचा. 1901 साली एका जोडप्याच्या पाचव्या मुलाला हा आजार झाल्याचे आर्चिबाल्ड गॅरोड यांच्या लक्षात आले. या वेळी हा आजार आनुवंशिक असावा असे त्याना वाटू लागले. पाचपैकी दोन बालकांच्या पित्याने चुलत बहिणीशी विवाह केलेला होता. (चुलत भावंडामध्ये विवाह ही परंपरा अनेक ठिकाणी आजही आस्तित्वात आहे). त्यानी अल्कॅप्टोमेह असलेल्या कुटुंबांचा आणखी एकदा अभ्यास

केला. चारपैकी तीन कुटुंबे पहिल्या पिढीतील चुलत भाऊ बहिणी होत्या. सतरा अल्कॅप्टोमेह रुग्णापैकी सात कुटुंबे दुसऱ्या पिढीतील चुलत भाऊ बहीण विवाहामधून जन्मलेले होते.

याचा अर्थ हा आजार सरळ मातापित्याकडून आलेला नव्हता. आजार झालेल्या मुलाची इतर भावंडे सामान्य असायची. पण पुढील पिढीत हा आजार परत व्यक्त होत असे. सुदैवाने गॅरोड आजराच्या जैवशास्त्रीय कारणांचा अभ्यास करीत असल्याने आधुनिक पद्धतीने त्याने विचार केला. त्याचा मित्र विल्यम बॅटसन मेंडेलने शोधलेल्या आनुवंशविषयक नियमाने आधीच प्रभावित झालेला होता. गॅरोड व बॅटसन या दोहोंच्या ध्यानात आपल्यापुढे मेंडेलच्या अनुवंशविषयक नियमानुसार प्रकट होणारा आजार आल्याचे लक्षात आले. एका पिढीत व्यक्त होण्याऐवजी पुढील पिढीत अल्कॅप्टोयुरिया व्यक्त होतो. अप्रभावी व प्रभावी जनुके यांमुळे आजार होत असावा. माता व पिता या दोन्हीमध्ये अल्कॅप्टोयुरिया 'फॅक्टर' असल्यास आजार होतो. दोन्हीपैकी एक आजाराचा वाहक असल्यास आजार नाही. या वरून गॅरोड याना वाटले की माता आणि पिता या दोघाना आजार असल्यास जर आजार पुढील पिढीत उतरत असेल तर आनुवंशिकतेबरोबर शरीरातील एक रसायन यांचा आजाराशी संबंध असला पाहिजे. या सामान्य रसायनाचे नाव होते होमोजेंटिसेट. होमोजेंटिसेट्चे विघटन करणाऱ्या विकरामध्ये काहीं बिघाड झाल्यास ते शरीरात साठत जाते. विकराचे रासायनिक स्वरूप प्रथिन असावे. आणि हे प्रथिन आनुवंशिक घटक जीन मुळे तयार होत असावे. जन्मजात आनुवंशिक 'फॅक्टर' असा जेराड्र्चा सिद्धांत होता. 'इन्बॉर्न एरर्स ऑफ मेटॅबोलिझम' या नावाचे त्याचे पुस्तक 1909मध्ये प्रसिद्ध झाले. या पुस्तकाच्या परीक्षणामध्ये एक बाब नोंदवली गेली नाही ती म्हणजे जनुक व प्रथिन यांचा सहसंबंध. परीक्षकाना आजार व रसायने यांचा जनुकाशी संबंध आहे पण सर्व काहीं सामान्य असेल तर त्याचा जनुकांशी संबंध असेल यावर त्यांचा विश्वास बसला नाही. गॅरोडचा सिद्धांत 35 वर्षे अडगळीत पडला. निधनानंतर दहा वर्षानी त्याच्या सिद्धांताची वाहवा झाली.

जनुक म्हणजे प्रथिन बनवण्याची प्रक्रिया. नेहमीच्या भाषेत सांगायचे तर रेसिपी. शरीरातील रासायनिक, नियंत्रक आणि रचनात्मक भाग म्हणजे प्रथिने. प्रथिन ऊर्जा निर्मिती, संसर्गाचा प्रतिकार, अन्न पचन, ऑक्सिजन वहन थोडक्यात शरीरातील बहुतेक कार्य कोणत्याना कोणत्या प्रथिनामुळे होते. शरीरातील प्रत्येक प्रथिन बनवण्यासाठी जनुकाचे जनुकीय संकेताच्या सहाय्याने भाषांतर व्हावे लागते. पण सर्वच जनुकांचे भाषांतर

प्रथिनामध्ये होत नाही. काहीं जनुकापासून प्रथिनाऐवजी रायबोसोममधील आरएनए बनतो (पहिले गुणसूत्र) . अर्थात रायबोसोम आरएनए प्रथिन निर्मितीतील महत्वाचा भाग आहे. थोडक्यात गॅरोडचे म्हणणे 99 टक्के खरे होते. मात्यापित्यापासून प्रथिन निर्मितीची भली मोठी यादी जनुकांच्या स्वरूपात वारशाने आपल्याकडे आली आहे.

गॅरोडच्या समकालीन वैज्ञानिकांच्या ध्यानात तो काय म्हणतो हे कधीच आले नाही. पण त्यानी त्याचे कौतुक केले. पण गॅरोड ग्रेगर मेंडेलच्या खांद्यावर उभा होता. त्याचे संशोधन मेंडेलच्या संशोधनाचा पुढील भाग होता. जोहान मेंडेल चा जन्म 1822 साली हायनॉइस नावाच्या सध्याच्या झेकोस्लाव्हाकिया मधील एका खेड्यात झाला. आजच्या घडीला या गावात पन्नास घरे आणि 232 व्यक्ती राहतात. त्याच्या दुमजली घराचे छायाचित्र विकिपेडियावर उपलब्ध आहे. अँटोन त्याचे वडील काम करून घराचे भाडे भरीत. जोहान सोळा वर्षांचा असताना एक झाड अंगावर पडून त्याचे वडील जखमी झाल्यानंतर लहान जोहानची सारी स्वप्ने उध्वस्त झाली. त्याचे ग्रामर स्कूलमधील शिक्षणाची पंचाइत झाली. अँटोन यानी त्यांची शेती जावयाला विकून जोहानच्या ऑलिमिट्झ युनिव्हर्सिटीतील शिक्षणाची सोय केली. पण जोहान याला शिक्षणासाठी अदिक पैशांची गरज असल्याने ' ब्रदर ग्रेगर' या नावाने त्याने ऑगस्टोनियन फ्रायर (सेंट ऑगस्टाइन यांच्या नावाने वेगळा झालेला ख्रिशचन धर्मगुरूंचा मार्ग) होण्याचा मार्ग निवडला. व्हिएन्ना युनिव्हर्सिटीत शिक्षण घेताना त्याला सायन्स टीचर व्हायचे होते पण परीक्षेत यश न मिळाल्याने वयाच्या एकतिसाव्या वर्षी त्याच्यासमोर मठामध्ये परत जाण्याशिवाय दुसरा मार्ग उरला नव्हता. गणितामध्ये त्याला चांगलाच रस होता. तो उत्तम बुद्धिबळे खेळत असे. वडिलांच्याकडून फळझाडे कशी लावायची याचे शिक्षण त्याने घेतले होते. बागकाम त्याच्या धमन्यामधून वहात होते. सफरचंदाच्या बागा आणि जनावरे पैदास करताना शेतकरी प्रयोग करीत असल्याचे त्याने पाहिले होते. पण पिढ्यानपिढ्या पैदास करताना कोणते गुण पुढील पिढीमध्ये उतरतात याची नोंद कधीच केली गेली नाही. असे काहीं त्यांचाबरोबर बोलायला लागले म्हणजे शेतकरी पेंगायला लागतात असे त्याने लिहून ठेवले आहे.

वयाच्या चौतिसाव्या वर्षी मेंडेल यानी मठाच्या आवारात वाटाण्यावर प्रयोग करण्यास सुरवात केली. हे प्रयोग आठ वर्षे चालले. तीसहजार वाटाण्याची रोपे त्यानी लावली होती. केवळ 1860 साली लावलेल्या रोपांची संख्या 6, 000 होती. या प्रयोगानी जगाचा दृष्टिकोन कायमचा बदलून गेला. आपल्या प्रयोगाचे निष्कर्ष त्यानी ब्रुन सोसायटी च्या प्रोसिडिंगज ऑफ नॅचरल सायन्सेस कडे पाठवून दिले. हे जर्नल त्याकाळी सर्व प्रसिद्ध

प्रयोगशाळेच्या ग्रंथालयातून जात असे. पण संपादकीय मंडळाकडून काहींही प्रतिसाद न आल्याने त्याचा संशोधनातील रस कमी झाला. त्याच्या सिनियॉरिटीमुळे तो फ्रायरचा ॲबट झाला. ही त्याची बढती होती. प्रेमळ अत्यंत व्यस्त पण थोडा निराश झालेल्या मेंडेलचा बराच वेळ नव्या शासनाने मठावर लावलेल्या करांच्या विरुद्ध भांडण्यात जायचा. दर वेळी सर्वात शेवटी कर भरणे हे त्याचे वैशिष्ठ्य होते. त्याने केलेले एक नावाजण्यासारखे काम म्हणजे लेऑस जॅनासेक नावाच्या एकोणीस वर्षीय युवकाला ब्रुनचा कॉयर मास्टर बनवले. (कॉयर म्हणजे चर्चेसमध्ये समूहगान करणारा वाद्य व गायकांचा समूह).

मठाच्या बागेमध्ये मेंडेल वाटाण्याच्या विविध रोपांमध्ये संकर घडवून आणत होता. त्याच्या प्रयोगामधून एक गबाळा शेतकरी काहींतरी करायचे म्हणून वाटाणे उगवत नव्हता. त्याने प्रयोगासाठी वाटाण्याच्या रोपांची सात लक्षणे निवडली. लक्षणामधील एक लक्षण प्रभावी तर दुसरे अप्रभावी होते. गोल वाटाण्याचा संकर सुरकुतलेल्या वाटाण्याबरोबर, हिरवा वाटाणा पिवळयाबरोबर, फुगीर वाटाण्याची शेंग सुरकुतलेल्या बरोबर, ग्रे रंगाच्या बिया पांढऱ्या बरोबर, हिरव्या शेंगा पिवळया शेंगेबरोबर, अक्षीय फुले येणारे झाड बाजूला फुले येणाऱ्या झाडाबरोबर, आणि उंच वाटाण्याचे झाड खुज्या वाटाण्याबरोबर. याशिवाय इतर किती लक्षणे त्याने निवडली होती हे आज ठावूक नाही. त्याने निवडलेली सर्व झाडे स्वपरागनानंतर एकाच प्रकारचे दृश्यप्रारूप दाखवत असे. उदा उंच वाटाण्याचे झाड सततच्या स्वपरागनानंतर फक्त उंच झाडांची पुढील पिढी देत असे. दोन्ही निवडलेली लक्षणे परस्पर संकरानंतर फक्त एकच दृश्य प्रारूप दर्शवत असत. विरुद्ध लक्षण पहिल्या पिढीत कधीही उतरत नसे. पण पहिल्या पिढीतील रोपांच्या स्वपरागनानंतर दुसऱ्या पिढीत पहिल्या पिढीमध्ये न दिसणारे लक्षण एक तृतियांश रोपामध्ये दिसून येत असे. दुसऱ्या पिढीतील रोपे त्याने पुन्हा पुन्हा मोजली. दुसऱ्या पिढीतील 19, 559 रोपापैकी 14, 449 मध्ये प्रभावी लक्षणे दिसली व 5, 010 मध्ये अप्रभावी . याचे प्रमाण 2.98 : 1 आले. विसाव्या शतकात सर रोनाल्ड फिशर यानी हे प्रमाण 3:1 असल्याचे सिद्ध केले. मेंडेलचे गणित पक्के होते. आपल्या प्रयोगामधून 3:1 हे सूत्र निघणार याची त्याला आधीच खात्री होती.

मेंडेल आता झपाटून गेला होता वाटाण्यानंतर फुश्चिया आणि मक्याच्या रोपावर त्याने आणखीएकदा प्रयोग करून पाहिले. (फुश्चियाचे सामान्य नाव डान्सिंग लेडी. याची फुले स्कर्ट वर करून नाचायला लागलेल्या युवतीसारखी दिसतात. म्हणून त्याचे नाव डान्सिंग लेडी). या प्रयोगाचा निष्कर्ष तोच. आपल्याला आनुवंशिकतेबद्दल महत्वाचा शोध

लागला आहे हे त्याला ठावूक होते. आनुवंशिक लक्षणांचे मिश्रण होत नाही. त्यांचे विभाजन होत नाही, लक्षणांचे तुकडे तुकडे सुद्धा होत नाहीत. काचेच्या गोट्या जशा वेगवेगळया रंगाच्याच राहतात तसे मोठ्या ढिगाऱ्यामध्ये एखादा रंग सहसा वेगळा दिसून येत नाही पण निवडून काढायच्याच म्हटले तर वेगळया रंग़ाची गोटी केंव्हाही निवडता येते. एखाद्या कुटुंबातील एक मूल निळया डोळयांचे तर दुसरे तपकिरी डोळयांचे याचे उत्तर या लक्षणाचे मिश्रण होत नाही यामध्येच देता येते. इकडे डार्विनने 1857 च्या सुमारास हक्सले याना आनुवंशिक घटकांच्या मिश्रणाबद्दल लिहिले. मला वरचेवर असे वाटू लागले आहे की अंडपेशी व शुक्रपेशीच्या फलनानंतर लक्षणांचे मिश्रण होत असले पाहिजे. एकदा लक्षणांचे मिश्रण झाले म्हणजे मातापित्यासारखी पिढी कधीही तयार होणार नाही असे मला वाटते. या त्याच्या विधानावर स्कॉटिश फ्लीमिंग जेनकिन नावाच्या इंजिनियरने जोरदार हल्ला चढवला. त्याच्या म्हणण्यानुसार निसर्ग निवडीचा सिद्धांत व आनुवंशिक लक्षणांचे मिश्रण हे दोन्ही कधीही एकत्र येणार नाहीत. आनुवंशिक लक्षणांचे मिश्रण होत असेल तर निसर्ग निवडीचा सिद्धांत खोटा आहे असे त्याचे म्हणणे. जेनकिनने विधानाला पुष्टी देण्यासाठी डार्विनला एक बिनतोड प्रश्न विचारला " फक्त काळया व्यक्ती असलेल्या बेटावर एक गोऱ्या रंगाची व्यक्ती गेली. त्यानंतर बेटावरील सर्व पिढ्या गोऱ्या होण्यासाठी किती पिढ्या जाव्या लागतील? " त्याचे गोरे रक्त हळू हळू नाहिसे होईल. मनातून डार्विनला जेटकिनचे म्हणणे पटले होते. हक्सले याने जेटकिनना नेहमीच्या पद्धतीने गप्प केले होते. डार्विनला आपल्या सिद्धांतावर विश्वास होता. पण आनुवंशिक घटक व निसर्ग निवडीचा सिद्धांत या दोन्हीची सांगड त्याला घालता आली नाही. मेंडेलचा शोधनिबंध डार्विनच्या वाचनात आला असता तर त्याला हे आधीच समजले असते.

अनेक बाबी पुनर्वलोकनातूनच समजतात. मेंडेल यानी शोधलेले आनुवंशिकतेचे नियम सहजासहजी न समजण्याचे कारण त्यामध्ये गुंतलेले एकाहून अधिक 'घटक' . एकोणीसाव्या शतकाच्या प्रारंभी जॉन डाल्टन यानी पाण्याचे रेणू अब्जावधि अणूपासून बनलेले असतात असे सिद्ध केले. आजवरच्या नैसर्गिक रसायने मूळच्या स्वरूपात आहेत त्यामध्ये काहींही बदल होऊ शकत नाही या कल्पनेला डाल्टन यानी धक्का दिला. त्याप्रमाणे मेंडेल यानी ॲटॉमिक मॉडेल आनुवंशविज्ञानात आणले. विसाव्या शतकाच्या प्रारंभी आनुवंशिक घटकास 'फॅक्टर, जेम्यूल, प्लॅस्टिड्यूल, बायोफर, इड आणि इडॅट अशी अशा अनेक नावानी ओळखले जायचे. पण शेवटी 'जनुक-जीन' हे नाव रूढ झाले.

सलग चार वर्षे 1866 पासून मेंडेल त्याचे शोधनिबंध कार्ल विल्हेम नगेली या म्युनिक मधील वनस्पतिवैज्ञानिकास पाठवीत होता. मोठ्या धीटपणे त्यानी आपल्या निबंधातील वैशिष्ठ्ये त्यांच्यासमोर मांडली. त्यानी आश्वासक शब्दात त्याची उत्तरे पाठवली पण त्याला हॉकवीडवर प्रयोग करण्यास सुचवले हॉकवीडमधील प्रजनन असंगजनन (ॲपोमिक्टिक) पद्धतीचे आहे. त्यामध्ये युग्मकांचे निषेचन होण्याची आवशकता नाही. त्यामुळे संकरामधून मिळालेले निषकर्ष भलतेच यायला लागले. हॉकवीडचा नाद सोडून मेंडेलने आपले लक्ष मधमांशांच्या प्रजननाकडे वळवले. मेंडेल यानी मधमाशावर केलेल्या प्रयोगाची माहिती आज उपलब्ध नाही. त्याला मधमाशीमधील एकगुणित द्विगुणीत प्रजनननाचा शोध लागला की नाही हे कळत नाही. मधमाशीमध्ये अफलित अंड्यामधून नर आणि फलित अंड्यामधून राणी व कामकरी माशा पैदा होतात हे समजत नाही. नगेली यानी त्याच वेळी आनुवंशविज्ञानावर एक भला मोठा ग्रंथ लिहिला. या ग्रंथामध्ये त्यानी दिलेली उदाहरणे अचूक होती. उदा अंग़ोरा मांजराचा संकर साध्या मांजराबरोबर केल्यास पहिल्या पिढीत अंगोरा या केसाळ मांजरामधील सर्व दृश्य लक्षणे अदृश्य होतात. ती दुसऱ्या पिढीत परत एकदा उद्भवतात. मेंडेल यानी काढलेल्या निष्कर्षाप्रमाणे हे तंतोतंत जुळत असलेतरी त्यानी मेंडेलचा चुकूनही उल्लेख केला नाही. एवढे साम्य असूनही मेंडेलच्या संशोधनावर शिक्कामोर्तब त्याच्या हयातीत झाले नाही. डार्विनचे वाचन आणि नव्या संशोधनाची जाण उत्तम होती. त्याच्या मित्रास ड्ब्ल्यू ओ फोक यानी लिहिलेले एक पुस्तक वाचण्याचा सल्ला डार्विनने दिला. या पुस्तकात मेंडेलच्या शोधनिबंधातील चवदा अवतरणे होती. पण प्रत्यक्ष डार्विनचे या महत्वाच्या संशोधनाकडे लक्षही गेले नाही. 1900 साली मेंडेलच्या संशोधनाचा पुन्हा शोध घ्यावा लागला. तोपर्यंत मेंडेल व डार्विन या दोघांचेही निधन झाले होते. तीन वेगवेगळया ठिकाणी तीन वेगळया व्यक्तीनी मेंडेलचे नियम पुन्हा एकदा शोधून काढले. ह्यूगो डी व्हरायस, कार्ल कोरेन्स आणि इरिक वॉन शेरमाक या तीन वनस्पतिवैज्ञानिकानी स्वतंत्रपणे केलेल्या प्रयोगातून मेंडेलचे नियम शोधून काढले. त्यापूर्वी त्याना मेंडेलच्या शोधनिबंधाचा पत्ताच नव्हता.

मेंडेलच्या सिद्धांताने जीवशास्त्राला धक्का द्यायचे काम केले. उत्क्रांतीमध्ये आनुवंशिकता एखाद्या घटकासारखे कार्य करेल अशी कल्पना नव्हती. डार्विनच्या म्हणण्यानुसार थोडे थोडे आणि अचानक बदलामुळे नैसर्गिक निवडीस वाव मिळतो. जनुके एका पिढीतून दुसऱ्या पिढीत दिसताना मध्येच गायब होत असतील तर अचानक बदलाचे किंवा हळू हळू होणाऱ्या बदलांचे आणि उत्क्रांतीचा संबंध कसा लावायचा? विसाव्या शतकात अनेक बाबतीत डार्विनच्या सिद्धांतावर मेंडेलच्या संशोधनाने मात केली.

डार्विनच्या सिद्धांताचा विरोधक बॅटसन याच्या म्हणण्यानुसार उत्क्रांतीमध्ये अनेक उड्या आहेत. दोन टप्प्यामध्ये कोणताही दुवा न सोडता उत्क्रांती होते. त्याच्या चमत्कारिक म्हणण्याला पुष्टी मिळावी म्हणून त्याने एक पुस्तक लिहिले. आनुवंशिक घटक हे पार्टिकल सारखे दृश्य असतात. डार्विनच्या सिद्धांतावर जोरदार हल्ला करण्याचे काम बॅटसन यानी केले. मेंडेलचे त्याने खुल्या दिलाने स्वागत केले. सर्वात पहिले काम त्याने केले असेल तर मेंडेलच्या शोधनिबंधाचे इंग्रजी भाषांतर. मेंडेलच्या सिद्धांतानुसार निसर्ग निवडीचा सिद्धांत जाति निर्मितीची पुष्टी कसल्याही प्रकारे करीत नाही. एखाद्या कसलेल्या धर्ममार्तंडाप्रमाणे डार्विनचा निसर्ग निवडीचा सिद्धांत त्याने मोडीत काढला. त्यापुढे तो लिहितो ' डार्विनने मेंडेलचे संशोधन पाहिले असते तर आपल्या निसर्ग निवडीच्या सिद्धांताचे त्याने नक्कीच पुनर्लेखन केले असते. चर्चचे विचार पुरस्कृत करणाऱ्या वैज्ञानिकांचा नाहीतरी डार्विनच्या म्हणण्यास विरोध होताच.

कदाचित बॅटसनच्या मेंडेलबद्दलच्या प्रेमामुळे युरोपियन उत्क्रांती वैज्ञानिकाना मेंडेलच्या नियमावर शंका यायला लागली. तब्बल वीस वर्षे ब्रिटनमध्ये मेंडेलचे पुरस्कर्ते व जैवमिती (बायोमेट्री) वैज्ञानिक यांच्यामध्ये कटुता आली. हा वाद 1903 च्या सुमारास युनायटेड स्टेटस मध्ये पोहोचल्यानंतर ही कटुता निवळली. 1903 मध्ये अमेरिकन आनुवंशवैज्ञानिक वॉल्टर सटन याना गुणसूत्रे सुद्धा मेंडेलच्या नियमानुसार वागतात असे ध्यानात आले. गुणसूत्रे जोड्यामध्ये असतात, त्यातील एक गुणसूत्र मातेकडून तर दुसरे पित्याकडून आलेले असते. थॉमस हंट मॉर्गन अमेरिक आनुवंशविज्ञानाचा बाप मेंडेलच्या प्रेमात पडला. बॅटसन व मॉर्गन यांचा छत्तीसचा आकडा असल्याने त्याने गुणसूत्र सिद्धांतास विरोध करायला प्रारंभ केला. त्याला मुळापासून मॉर्गन आवडत नव्हता. विज्ञानाच्या जगात असे असंतुष्ट अनेक असतात. बॅटसन काळाच्या ओघात विरघळून गेला. त्याचे नावही शिल्लक राहिले नाही. याउलट मॉर्गन यानी अमेरिकेत स्कूल ऑफ जेनेटिक्स स्थापन केले. त्याच्या आल्फ्रेड हेन्री स्टुर्तेव्हांट नावाच्या विद्यार्थ्याने मॉर्गनच्या स्मृतिप्रित्यर्थ गुणसूत्रावतील दोन पट्ट्यामधील अंतरास 'सेंटिमॉर्गन' असे नाव दिले. हे अंतर म्हणजे आजच्या घटकेस 15, 000 बेस जोड्या. सेंटिमॉर्गन हे एकक सध्या वापरात नाही.

रोनाल्ड फिशर नावाच्या तीक्ष्ण बुद्धीच्या गणितज्ञाने 1918 मध्ये मेंडेल व डार्विन यांच्या सिद्धांताना अधिक जवळ आणले. दोघाना दोष देण्याऐवजी मेंडेलिझम डार्विनच्या सिद्धांतामधील उणीवा भरून काढते असे प्रतिपादन त्याने केले. एवढे असूनही सजीवामध्ये उत्परिवर्तन कसे होता हा प्रश्न शिल्लक होताच. डार्विनचा सिद्धांत व्हेरिएशन-

परिवर्तनावर अवलंबून होता. मेंडेलचे नियम जनुकीय स्थिरतेवर- स्टॅबिलिटी अवलंबून आहेत. फॅकटर बदलत नाहीत असे मेंडेल सांगतो. जीवविज्ञानाचे जनुक म्हणजे रेणू असतील तर बदल म्हणजे रासायनिक जनुकीय क्रिया. कृत्रिमरीत्या उत्परिवर्तन घडवून आणण्याचे तंत्र गॅरोड व मेंडेल यांच्या कल्पनेहून पूर्णपणे वेगळे होते. एडवर्डोनियन डॉकटर आणि ऑगस्टोनियन फ्रायर यांच्या बरोबर आपल्याला हर्मन जो मुलर याना स्थान द्यायला हवे. अटलांटिक महासागर ओलांडून गेलेल्या निर्वासित ज्यू वैज्ञानिकापैकी एक मुलर. सतत पूर्वेकेडे प्रवास करून तो शेवटी न्यूयॉर्कला पोहोचला. एका लहानशा धातूच्या केसेस बनवणाऱ्या उद्योजकाचा मुलर हा मुलगा. कोलंबिया युनिव्हर्सिटीमध्ये आनुवंशशास्त्र शिकण्यासाठी त्याने प्रवेश घेतला. मॉर्गन या त्याच्या गुरूपासून दूर टेक्सास मध्ये 1920 साली तो पोहोचला. अत्यंत हुषार मुलर च्या बाबतीत मॉर्गनचा दृष्टिकोन पूर्वग्रहदूषित होता. आयुष्यभर मुलरचे कोणाशीच पटले नाही. 1932 मध्ये त्याच्या विवाहानंतर आपल्या कल्पना चोरल्याचा आरोप त्याने सहकाऱ्यावर केला. आत्महत्येचा अयशस्वी प्रयत्न केल्यानंतर टेक्सास सोडून मुलर युरोपमध्ये परतला. शेवटी जनुकांचे उत्परिवर्तन कृत्रिमरीत्या केल्याबद्दल त्याला नोबेल पुरस्कार देण्यात आला.

अर्नेस्ट रूदरफोर्ड या वैज्ञानिकाने मूलद्रव्यातील अणूंचे विभाजन होत नाही असा सिद्धांत मांडला. 'ॲटम' या ग्रीक शब्दाचा अर्थच मुळी 'विभाजन न होणारा' अनकटेबल असा आहे. 1926 मध्ये रूदरफोर्डने स्वत:लाच प्रश्न विचारला 'जर उत्परिवर्तन सजीवामध्ये सतत होत असेल तर ते भौतिक विज्ञानाप्रमाणे काम करीत तर नसेल? ' 1927 साली त्यानेच या प्रश्नाचे उत्तर शोधून काढले. फळमाशीवर क्ष किरणांचा मारा करून जन्मलेल्या फळमाशामध्ये उत्परिवर्तन घडवून आणता येते हे मुलर यानी दाखवून दिले. या फळमाशामध्ये अनेक शारिरिक विकृती आढळल्या. उतपरिवर्तन म्हणजे देवाच्या हातातील कधीही न बदलता येणारा पत्त्याचा कॅट नाही. अणूजसा भंजनशील आहे व अणूच्या पोटात जसे न्यूट्रॉन प्रोटॉन्स आहेत तसे जनुकामध्ये रासायनिक घटक असलेच पाहिजेत असे मुलरला वाटले. क्ष किरणांच्या सहाय्याने जनुकामध्ये बदल होऊन उत्परिवर्तन झाले तरी त्यानंतर ते जनुकच राहिले. फक्त त्याचे दृश्यप्रारूप बद्लले. क्ष किरणानी आधुनिक जनुकविज्ञानामध्ये एक नवी शाखा चालू केली. मुलरने वापरलेल्या पद्धतीनुसार 1940 साली जॉर्ज बीडल व एडवर्ड टॅटम यानी ब्रेड साठी वापरण्यात येणाऱ्या न्यूरोस्पोरा कवकापासून उत्परिवर्तित कवकाची निर्मिती केली. या नव्या उत्परिवर्तित कवकामध्ये नेहेमीची काहीं विकरे तयार होत नसत. या दोघानी जीवविज्ञानात एक नवा नियम प्रस्थापित केला. थोड्याफार प्रमाणात तो खरा होता. एक जनुक एका विकराची निर्मिती

करते. त्यानंतर जीवविज्ञानातील प्रत्येक वैज्ञानिकाच्या श्वासागणिक एकच मंत्र जपला गेला 'एक जनुक एक विकर' . 1902 साली गॅरोड यानी मांडलेल्या सिद्धांताचा हा आधुनिक जैवरासायनिक पुरावा होता. तीनच वर्षानी लिनस पॉलिंग यानी फक्त आफ्रिकन वंशाच्या व्यक्तीमध्ये प्रादुर्भाव असलेल्या दात्र पेशी पंडुरोग (सिकल सेल ॲनिमिया' हीमोग्लोबिनमधील बदललेल्या प्रथिनामुळे होत असल्याचे सिद्ध केले. हा आजार मेंडेलच्या नियमानुसार पिढ्यामध्ये उतरत असे. हळू हळू जनुकाबद्दलचे चित्र स्पष्ट होत गेले. जनुक ही प्रथिनाची 'पाककृति' (रेसिपी) असून जनुकाचे उत्परिवर्तन म्हणजे बदललेल्या जनुकामुळे बदललेले प्रथिन.

इकडे मुलर बदलत्या विज्ञान जगात कोठेही उपलब्ध नव्हता. मानवी कृत्रिम पैदास करावी असे खूळ कोठूनतरी त्याच्या मनात आले. त्यावर सुप्रजनशास्त्र (यूजेनिक्स) नावाचे एक पुस्तक त्याने लिहिले. मुलामध्ये सुप्रजननाच्या सहाय्याने मार्क्स किंवा लेनिन यांच्यासारखे गुण आणण्यासाठी कृत्रिम पैदास करता येईल असे त्याचे म्हणणे. त्याच्या पुस्तकाच्या नव्या आवृतीमध्ये त्याने मार्क्स ऐवजी लिंकन व डेकार्ते यांची नावे वापरली. असे प्रयोग करण्यासाठी तो अटलांटिक ओलांडून बर्लिनमध्ये आला. थोड्या महिन्यापूर्वीच हिटलर सत्तेत आला होता. ऑस्कर व्होट मॉर्गन यांचे गुरुनी ज्यू सहकाऱ्याना हाकलून न दिल्याने नाझी सैन्याने व्होट यांची प्रयोगशाळा उध्वस्त केल्याचे पाहून तो घाबरला.

त्याने आणखी पूर्वेला लेनिनग्राडला जायचे ठरवले. मेंडेलच्या सैद्धांतिक विरोधक ट्रोफिम लायसेंको स्टॅलिनच्या कानाला लागायच्या आधी मॉर्गन निकोलाय व्हॉविलाव च्या प्रयोगशाळेत अवतरला. लायसेंको हे रशियन वैज्ञानिक जगातील एक आश्चर्य होते. रशियन सैनिक जसे देशप्रेमाने भारून गेलेले असतात तसे रशियन गहू भरघोस पीक देण्यासाठी बनवता येईल अशी वेडपट कल्पना त्याकडे होती. त्याला मेंडेलच्या नियमानुसार वागणारी पिके मोडीत काढायची होती. फार काळ त्याची फसवाफसवी चालली नाही. लायसेंकोला गोळयाघालून ठार मारण्यात आले. व्हॉविलॉव्हचा अंत तुरुंगात झाला. तरीपण मुलरने आपल्या पुस्तकाची नवी आवृत्ती स्टॅलिन ला पाठवली. त्याचा प्रतिसाद न आल्याने रशियातून बाहेर जाण्याची त्याने परवानगी काढली. वेळेत तो रशियाबाहेर पडला. स्पॅनिश सिव्हिल वॉर चालू होते त्या काळात इंटर्नॅशनल ब्रिगेडमधील रक्तपेढीत तो रुजू झाला. दुसरे महायुध्द सुरू होण्याच्या तोंडावर तो एडिबर्ग मध्ये दाखल झाला. स्कॉटलंडमधील कडाक्याच्या थंडीत हातमोजे घालून प्रयोग करणे मुलरला फारसे पसंत नव्हते. अमेरिकेत जाण्याचे त्याने प्रयत्न चालू केले. पण रशियामधून परतलेल्या भांडकुदळ सोशॅलिस्ट बरोबर काम करण्यात कोणालाच रस नव्हता. शेवटी इंडियाना

विद्यापीठात त्याला काम मिळाले. दुसऱ्याच वर्षी मुलर याना कृत्रिमपणे उत्परिवर्तन घडवून आणल्याबद्दल नोबेल पुरस्कार जाहीर झाला.

असे असूनही नेमके जनुक म्हणजे काय याबद्दल वैज्ञानिकाना संशय होता. जनुकामुळे प्रथिनाची निर्मिती होते हे समजल्याने अधिकच गोंधळ उडाला. प्रथिन बनवण्याचे किचकट काम प्रथिनाशिवाय शक्य नाही असे वाटायला लागले. प्रथिनाशिवाय पेशीमधील एकही भाग प्रथिन बनवण्याएवढा सक्षम नव्हता. गुणसूत्रामध्ये प्रथिनाशिवाय असलेले दुसरे द्रव्य म्हणजे डीएनए. 1869 साली ट्युबिंजेन या जर्मन गावातील फ्रेडरिक मायशनर यानी सैनिकांच्या पुवानी भरलेल्या बॅंडेजमधून डीएनए वेगळा केलेला होता (मृत पांढऱ्या पेशी म्हणजे पू). डीएनए म्हणजे आनुवंशिकतेची किल्ली असावी असे मायशनर याना वाटत होते. याबद्दल 1892 साली आपल्या काकाना त्याने लिहिले ' केवळ सव्वीस अक्षरानी जगातील सर्व भाषा लिहिता येतात. तसेच डीएनए च्या भाषेत आनुवंशिकतेची मुळाक्षरे लिहिता येत असावीत. ' दुर्दैवाने डीएनएच्या चाहत्यांची संख्या फार कमी होती. रासायनिक दृष्ट्या डीएनएचा रेणू लांबच लांब व एकसुरी होता. फक्त चार मुळाक्षरानी किचकट प्रथिने बनत असावीत यावर कोणाचाच विश्वास बसत नव्हता. मुलर इंडियाना विद्यापीठात असल्याचे पाहून एकोणीस वर्षांचा तरुण ब्लूमिंगटनमध्ये आला. पदवीधर झालेल्या या तरुणाचे नाव जेम्स वॅटसन. जनुकाबद्दल त्याने पूर्वी कधीही न मांडलेला विचार मांडला. त्याचा गुरू म्हणजे साल्वाडोर ल्युरिया इटालियन इमिग्रंट. वॅटसनचे नशीब म्हणून मुलर बरोबर त्याचा कधीही खटका उडला नव्हता.

वॅटसन प्रथिनाऐवजी डीएनएने जनुक बनले आहे या कल्पनेने झपाटलेला होता. त्याच्या कल्पनेस बळकटी यावी म्हणून तो डेन्मार्कला गेला. सहकाऱ्याबरोबर पटले नाही म्हणून त्याने ऑक्टोबर 1951 साली केंब्रिज गाठले. योगायोगाने कॅव्हेंडिश लॅबोरेटरीत त्याची डीएनएच्या दुसऱ्या वेड्याबरोबर फ्रान्सिस क्रिकची गाठ पडली. त्यानंतरचा इतिहास सर्वाना ठावूक आहे. क्रिक मनाने कधी प्रौढ झालाच नव्हता. वयाच्या पस्तिसाव्या वर्षी त्याची डॉक्टरेटसुद्धा झालेली नव्हती. युनिव्हर्सिटी कॉलेज लंडनमधील त्याचे उष्ण पाण्याची विष्यंदिता (व्हिस्कॉसिटी) मोजण्याच्या उपकरणावर बॉंब पडल्याने त्याला हायसे वाटले. शेजारील जीवशास्त्राच्या प्रयोगशाळेत लुडबूड करण्याच्या त्याच्या स्वभावामुळे पेशीतील विष्यंदिता मोजण्याचे काम त्याला मिळाले. त्याचवेळी कॅव्हेंडिश लॅबोरेटरीत तो क्रिस्टलोग्राफी शिकला. पण त्याचा स्वभाव एका प्रॉब्लेमवर सतत काम करण्याचा नव्हता. क्रिकचे खिदळणे आणि संशोधन करीत असलेल्या सहकाऱ्याना त्यांच्या प्रॉब्लेमशी संबंधित प्रश्न विचारण्याला कॅव्हेंडिश लॅबमधील लोक कंटाळले होते. क्रिक स्वत:

प्रथिन आनुवंशिक घटक असण्याच्या कल्पनेवर प्रचंड नाखूष होता. जनुकाची रासायनिक रचना डीएनए असणे हे एकमेव उत्तर त्याला पटले होते. वॅटसन आल्याने दोघानी मिळून इतिहास रचला. वॅटसन ला जीवशास्त्राची मुळाक्षरे ठावूक होती तर क्रिक ला फिजिक्स.

केवळ काहीं महिन्यात सहका-यांच्या प्रयोगशाळेत काम करून त्यानी अर्ध्या कच्च्या माहितीवर आधारित त्या वेळेचा सर्वात महत्वाचा शोध लावला ' डीएनए ची रचना'. युरेका युरेका म्हणत आर्किमिडीजला जेवढा आनंद झाला होता त्याच्या शतपटीनी अधिक आनंद फ्रान्सिस क्रिकला 28 फेब्रुवारी 1951 या दिवशी ईगल पब मध्ये आपल्या शोधाची माहिती देताना झाला. वॅटसन आपले काहीं चुकले तर नसेल या कल्पनेने बेचैन होता.

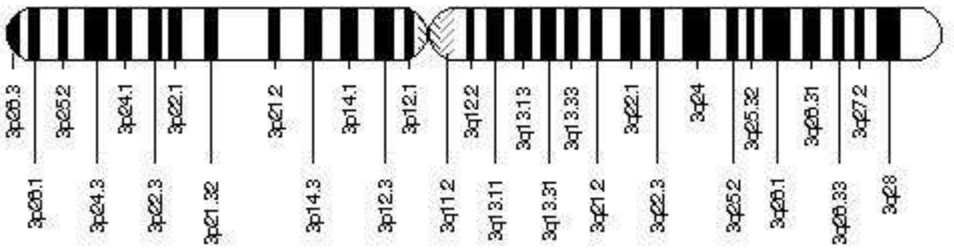
पण त्यानी बनवलेल्या मॉडेलच्या अभ्यासानंतर सर्व प्रश्न विरून गेले. डीएनए म्हणजे बेस जोड्यांच्या भाषेत व्यवस्थितपणे लिहिलेले कोड . बेस जोड्यामधील रासायनिक बंधामुळे त्याचे दोन भाग परस्पराना जोडलेले राहतात. डीएनएचे दोन धागे सर्पिलाकार गुंडाळलेले असतात. पण डीएनएचे प्रथिनामध्ये भाषांतर नेमके कसे होते याचा उलगडा डीएनए मॉडेल प्रसिद्ध झाले तेंव्हा झाला नाही. रिचर्ड डॉकिन्स या उत्क्रांति वैज्ञानिकाच्या म्हणण्यानुसार वॅटसन क्रिक यांच्या युगानंतर रेण्वीय आनुवंशशास्त्र 'डिजिटल' झाले. जनुकांचे संकेत/ कोड संगणकाच्या भाषेप्रमाणे मशीन कोड सारखे अभ्यासले गेले. वॅटसन व क्रिक यानी डीएनए रचना प्रसिद्ध केल्यानंतर महिन्याभरात ब्रिटनच्या नव्या महाराणीचा राज्याभिषेक झाला. त्याच दिवशी ब्रिटिश गिर्यारोहकानी एवरेस्ट वर यशस्वी पदार्पण केले. वर्तमानपत्राच्या एका लहानशा कोपऱ्यात वॅटसन व क्रिक यांची बातमी छापून आली. आज वैज्ञानिकाना डीएनएची रचना हा हजार वर्षातील नसला तरी शतकातील सर्वात महत्वाचा शोध होता. अनेक दशकांच्या गोंधळानंतर, बऱ्याच वेळा निराशेने ग्रासलेले असताना डीएनएचे गूढ उलगडत नव्हते. वॅट्सन व क्रिक यांना डीएनए ची रचना सोपी वाटण्याचे कारण उत्तम तर्क, भौतिक शास्त्राची जाण व प्रज्ञा. डीएनए म्हणजे A, C, G आणि T अडेनिन, सायटोसिन, ग्वानिन व थायमिन या नायट्रोजेन बेसेसचा पुन्हापुन्हा येणारा क्रम. या कोडच्या सहाय्याने वीस अमिनो आम्लानी बनलेल्या प्रथिनांची निर्मितीची पद्धत काय हा आता कळीचा मुद्दा झाला होता.

बऱ्याचशा प्रश्नांची उत्तरे क्रिक झपाट्याने शोधत असे. डीएनए ते प्रथिन यांच्यामध्ये एक मदतनीस रेणू असावा असे त्याला वाटले. थोड्याच दिवसात असा रेणू

सापडला त्या रेणूचे नाव आता ट्रान्स्फर आरएनए (स्थानांतरि आरएनए) . क्रिकची एक कल्पना भन्नाट होती. त्याच्या मते चार बेस जोड्यामुळे बनलेले कोड कॉमा विरहित असल्याने वीस अमिनो आम्ले डीएनए पासून बनवली जातात. या कल्पनेमुळे क्रिकला वैज्ञानिकानी वेड्यात काढले. प्रथिन ज्या अचूकपणे डीएनए पासून बनतात त्यामध्ये कॉमा विरहित कोड साठी जागाच नव्हती. तरी पण पाच वर्षे क्रिकच्या वेडगळ कल्पनेवर वैज्ञानिकानी विश्वास ठेवला.

1961 साली जनुकीय कोडवर प्रत्येकजण फक्त विचार करीत असता मार्शल नीरेन्बर्ग व जॉन मथाई यानी जेनेटिक कोड एका सोप्या पद्धतीने शोधून काढले. त्यानी आरएनए चा एक तुकडा फक्त युरासिल च्या सहाय्याने बनवला. हा आरएनए अमिनोआम्लाच्या द्रावणात मिसळला. या आरएनए वरून रायबोसोममध्ये फक्त फेनिलअॅलॅनिन ची एक साखळी तयार झाली. जेनेटिक कोडमधील पहिले अक्षर सापडले. UUU म्हणजे फेनिलअॅलॅनिन. मराठीत जेनेटिक कोड जनुकीय संकेत या नावाने रूढ आहे. कॉमा विरहित कोड कल्पना हद्दपार झाली. कॉमा विरहित संकेत रद्द होण्या मागील एक महत्वाचे कारण म्हणजे उत्परिवर्तनाचे अचूक संकेत त्यामधून सांगता येत नव्हते. एकच क्रम वेग वेगळा वाचण्याचे अर्थाचा अनर्थ होत असे उदा 'a tea tea t' हा क्रम 'at eat eat' किंवा 'ate ate at' यापैकी कोणत्याही पद्धतीने वाचता येत असे. 1965 मध्ये सर्व अमिनो आम्लासाठी असलेले जनुकीय संकेत वाचता येऊ लागले. 1990 साली डीएनए क्रम वाचून त्याप्रमाणे अमिनो प्रथिनातील अमिनो आम्लाचा क्रम ठरवणे ही नेहमीची बाब झाली. 1995 साली आर्चिबाल्ड गॅरोडचे काळया मूत्र्ोगाचे रुग्ण नेमक्या कोणत्या कारणाने आजारी होते हे शोधण्याचे काम वैज्ञानिकानी पुन्हा हातात घेतले. अल्कॅप्टोमेह हा सहसासहजी न आढळणारा पण जीवघेणा नसलेला आजारावर फेनिल अॅलॅनिन विरहित आजार हा एकमेव उपाय होता. या आजाराचे ऐतिहासिक मूल्य ओळखून दोन स्पॅनिश वैज्ञानिकानी या आजाराचे कारण शोधण्याचा प्रयत्न 1995 साली केला. अॅस्परजिलस नावाच्या कवकामध्ये उत्परिवर्तन घडवून आणून त्यानी फेनिललॅनिन पासून : होमोजेनसिटेट हे जांभळे द्रव्य साठते हे सिद्ध केले. उत्परिवर्तनामुळे होमोजेनसिटेट डायओक्सिजिनेझ हे बिघडलेले प्रथिन यासाठीचे कारण असावे असा गॅरोडचा अंदाज 1902 साली होता. अॅस्परजिलस मधील जे बिघडलेले जनुक त्यानी वेगळे केले. मानवी तिसऱ्या गुणसूत्रावरील लांब पी भागावर त्याना हे नजुक सापडले. अल्कप्टोमेह जनुकामधील 690 किंवा 991 व्या केवळ एका अक्षरामधील बदलामुळे हा आजार होतो व होमोजेनसेट साठत जाते.

अल्कॅप्टोमेह् जनुक शरीरातील अनेक रासायनिक क्रियेमधील एक क्रिया नियंत्रित करते. याच्या अभावाने एक किरकोळ आजार होतो. खाण्यापिण्याचे पथ्य पाळले म्हणजे तो आटोक्यात राहतो. बुद्धिमत्ता, हुषारी, समलैंगिकता अशा कोणत्याही कारणाशी हे जनुक जोडलेले नाही. मेंडेलच्या नियमानुसार या जनुकाची आनुवंशिकता आहे. पृथ्वीवरील सर्वच सजीवामध्ये हे जनुक एकच कार्य करते. मग न्यूरोस्पोरा सारखे कवक असो किंवा मानवी शरीर. असे असले तरी होमोजेनसिटेट डायोक्सिजिनेझ जनुकास ऐतिहासिक महत्व आहे. कारण आनुवंशिकतेचा इतिहास या जनुकापासून चालू होतो. मेंडेलने पुढे आणलेले आनुवंशिकतेचे नियम जनुकांच्या भाषेत जोड्यांच्या रूपात जनुकीय संकेत परिवर्तित करतात हे सर्वांना समजले. रासायनिक दृष्ट्या सर्व सजीवामध्ये हे नियम सारखेच कार्य करतात.



आकृति : गुणसूत्र तिसरे

तिसऱ्या गुणसूत्रावर असलेल्या एकूण जनुकांची संख्या 1550, बेस जोड्या 199, 446, 827 यातील 194, 704, 827 बेस जोड्यांचा क्रम शोधला गेला आहे. पहिल्या दुसऱ्या व तिसऱ्या गुणसूत्रामध्ये मिळून पेशीमधील एकूण डीएनए पैकी 6.5% डीएनए असतो. तिसऱ्या गुणसूत्राच्या पी या लहान भागावर असलेल्या जनुकामधील महत्वाची जनुके म्हणजे आंतरकर्णातील पेशीमध्ये काहीं द्रव्य पोहोचवणारी यंत्रणा विकसित करणे, डोळयामधील काहीं भागांचे नियंत्रण. क्यू या मोठ्या भागामधील जनुकामध्ये मधुमेह, स्नायू दुर्बलता, अल्कॅप्टोयुरिया, आनुवंशिकरक्तपेशीशी संबंधित काहीं विकार, गुणसूत्राशी संबंधित रातांधळेपणा, एकत्रित पणे परिणाम करणारे अवटु ग्रंथींचे विकार वगैरे.

तिसरा अध्याय समाप्त

!!अध्याय चवथा!!

गुणसूत्र चार

मानवी जनुकांवरील कोणतेही पान उघडून पाहिले तर मानवाच्या प्रगतीऐवजी भली मोठी मानवी आजारांची यादी यायला लागते. यातील बहुतेक आजार मध्य युरोपियन डॉक्टरांच्या नावाने प्रसिद्ध आहेत. उदाहरणार्थ अमुक जनुक नीमॅन्न पिक डिसीज, दुसरे जनुक वुल्फ हिर्शहॉर्न डिसीज वगैरे. एवढ्या आजारामधून आपण कसे वाचलो कोणास ठावूक असे यादी संपेपर्यंत वाटायला लागते. बरे प्रसिद्धीमाध्यमे सुद्धा नव्या मानसिक आजाराशी संबंधित जनुकाचा शोध, स्नायू दुर्बलता बरीच आधी शोधण्याच्या जनुकाचा शोध अशा बातम्या प्रसिद्ध करीत राहतात. वृक्क कर्करोगाचे जनुक वेगळे केले, स्वमग्नता जनुकाचा आणि सिरोटोनिन वाहकाचा संबंध. अल्झायमर जनुक, मानसिक आजाराशी संबंध. आजाराशी जनुकांचा संबंध लावणे म्हणजे या जनुकामुळे आजार होतो असे वाटायला लागते. यकृताचे कार्य लिव्हर सि-हासिस-यकृत काठिण्य नाही, किंवा हृदय म्हणजे हृदयविकाराच्या झटक्याने मृत्यू नव्हे किंवा मेंदू म्हणजे पक्षाघात नव्हे. या सर्व अवयवांचे कार्य अवयव सुरळीत ठेवणे. आपल्या आजाराशी संबंधित जनुकांच्या यादीने अज्ञानात अधिक भर पडते. जनुकाचे नाव त्याच्याशी संबंधित आजारावरून लक्षात ठेवण्याने गोंधळ उडतो. उदाहरणार्थ 'अमुक व्यक्तीच्या जीनोममध्ये वुल्फ हिर्शहॉर्न आजाराचे जनुक आहे'. हे उदाहरणच चुकीचे आहे. आपल्या सर्वांच्या जीनोममध्ये वुल्फ हिर्शहॉर्न जनुक असते. हे संलक्षण दिसणाऱ्या व्यक्तीमध्ये चवथ्या गुणसूत्रावरील वुल्फ हिर्शहॉर्न जनुक व्यक्त करणारा भाग नसतो. सामान्य व्यक्तीमध्ये चवथ्या गुणसूत्रावर सर्व काहीं आलबेल असते. असा आजार असलेल्या व्यक्ती मध्ये उत्परिवर्तन झालेले असते. सहसा न आढळणाऱ्या या जनुकीय आजाराबरोबर उद्भवणारा आणखी एक आजार हंटिंग्टन कॉरिया बरोबर संलग्न असल्याने सावकाश मृत्यू ओढवतो. हंटिंग्टन कोरियाचे जनुक सुद्धा

चवथ्या गुणसूत्रावर आढळते. कुप्रसिद्ध जनुकापैकी एक म्हणून याची ख्याती आहे. जनुकीय आजारापैकी हंटिंग्टन कोरियाचे वेगळेपण आजाराच्या स्वरूपामध्ये आहे.

चवथ्या गुणसूत्रावरील जनुकामध्ये उत्परिवर्तन झाल्यास हंटिंग्टन कोरिया तर जनुकाचा अभाव असल्यास वुल्फ हिर्शहॉर्न संलक्षण व्यक्त होते. या जनुकामुळे नेहमीच्या व्यवहारात नेमके काय होते हे अजून नीट्से समजले नाही. पण जनुकाच्या पातळीवर काय झाले आहे हे आता समजले आहे. या जनुकामध्ये CAG, CAG, CAG, CAG या क्रमाने नायट्रोजन बेस सहा वेळा आलेले असतात. कधीकधी ही पुनुरावृत्ती तीस ते शंभर वेळा झालेली असते. जर ही पुनुरावृत्ती पस्तीस पेक्षा कमी वेळा झाली असल्यास उपद्रवी ठरत नाही. बहुतेक व्यक्तीमध्ये दहा ते पंधरा वेळा ही अक्षरे पुन्हा पुन्हा आलेली असतात. पण तुमचा भविष्यकाळ, तुमचा शहाणपणा या पुनुरावृत्ती झालेल्या डीएनए च्या धाग्यावर अवलंबून असते. CAG, CAG, CAG, CAG क्रम पस्तीस पेक्षा अधिक वेळा आलेला असेल तर चाळिशीच्या आसपास तुमचा तोल जाऊ लागतो, स्वत:ची काळजी घेणे तुम्हाला हळू हळू अशक्य होत जाते व अकाली मरण ओढवते. हंटिंग्टन आजाराची लक्षणे मोठ्या सावकाश उद्भवतात. प्रारंभीच्या काळात बौद्धिक क्षमता कमी होते, हातापायाला झटके येतात. रुग्णाला निराशेचे झटके येणे, भास होणे कशावरही विश्वास ठेवणे ही याची पुढील लक्षणे. हा आजार कधीही बरा होत नाही. यावर उपचार नाहीत. आजाराचा परिणाम पंधरा ते पंचवीस वर्षे टिकणे हे रुग्णासाठी व त्याच्या नातेवाइकाना असह्य होऊन जाते. हताश होऊन रुग्ण कधी संपणार याची वाट पाहण्याशिवाय दुसरा उपाय नाही.

हंटिंग्टन आजाराचे कारण फक्त जनुकामध्ये आहे. जनुकात उत्परिवर्तन झालेले असल्यास हंटिंग्टन आजार नाहीतर सामान्य आयुष्य. दोन्हीमधील अवस्था नाहीच. उत्परिवतन झालेले जनुक आजाराचे कारक असल्यास त्यावर काहींही करता येत नाही. तुमची सिगारेट, दररोजची व्हिटॅमिनची गोळी, रोजचा जिम, आळशासारखे घरी बसता याचा आजाराशी कसलाही संबंध नाही. कोणत्या वयात वेडसरपणाची लक्षणे दिसायला लागतील हे 'CAG' अक्षरांची किती वेळा जनुकामध्ये पुनुरावृत्ती झाली आहे यावर ठरते. जर ही अक्षरे एकोणचाळीस वेळा आली असल्यास तुम्हाला पंचाहत्तराव्या वर्षी स्मृतिभ्रंश होण्याची शक्यता नव्वद टक्के, चाळीस वेळा असल्यास एकुणसाठाव्या वर्षी, एकेचाळीस वेळा असल्यास चोपन्नाव्या वर्षी, बेचाळीस वेळा असल्यास सदतिसाव्या वर्षी अशा क्रमाने अक्षरे पन्नास वेळा आली असल्यास सत्ताविसाव्या वर्षी स्मृतिभ्रंश आणि वेडगळपणाची

लक्षणे सुरू होतात. जरा वेगळ्या भाषेत सांगायचे तर तुमची सर्व गुणसूत्रे एकत्र करून त्याच्या लांबीएवढा वेढा पृथ्वीच्या परिघाएवढा केल्यास शहाणपणा व वेडगळपणा यातील फरक फक्त साडेतीन सेंटिमीटर एवढाच आहे.

हा आजार एवढ्या अचूकपणे तुमच्या वाट्याला येतो की हे शोधण्यासाठी कोणतीही कुंडली, नारायण नागबळी, ग्रहशांती, जबरदस्त देवाला साकडे, तीर्थयात्रा उपयोगी पडत नाही. आजाराचे भविष्य एक अब्ज अक्षरानी बनलेल्या जीनोममध्ये लिहून ठेवलेले आहे. थोडा अधिक लांबीचा CAG, CAG, ... क्रम असण्याचा परिणाम मानसिक आजार. (नुकत्याच संपलेल्या युद्ध या अमिताभ बच्चन ने केलेल्या टीव्ही सिरियल मध्ये त्याला 'हंटिंग्टन डिसीज' झाल्याचे निदान केलेले होते.)

वुडी गॉथरी (Woody Guthrie) नावाच्या अमेरिकन गायकाच्या आजाराचे हंटिग्टन आजाराने वयाच्या अवघ्या पंचावनाव्या वर्षी मृत्यू झाल्यानंतर या आजाराचे गांभिर्य वैद्यकीय क्षेत्रास झाले. 1872 साली जॉर्ज हंटिंग्टन यानी लॉंग आयलंड या बेटाच्या पूर्व टोकास भेट दिली होती. हा आजार या बेटावर काहीं कुटुंबात वंशपरा असल्याचे त्याना आढळून आले. पुढील संशोधनात सापडलेली बाब म्हणजे लॉंग आयलंड मधील रुग्णांचा संबंध न्यू इंग्लंड मधील वंश वृक्षामधून आलेला आहे. बारा पिढ्यामधील वंशावळी शोधल्यानंतर हजार व्यक्तीमध्ये या आजाराची लक्षणे झाल्याच्या नोंदी मिळाल्या. मागील पिढ्यांचा शोध घेताना या सर्व व्यक्ती 1630 साली सफोक येथे स्थलांतरित झालेल्या दोन भावांपासून झालेल्या संततीशी संबंधित होत्या असे उघडकीस आले. 1693 साली यातील कांही वंशजांची चेटूक करीत असल्याच्या आरोपावरून सालेम येथे जाळून हत्या करण्यात आली होती. आजाराचे दृश्य स्वरूप त्या वेळी भयावह वाटल्याने समाजात प्रतिष्ठित समजल्या जाणाऱ्या व्यक्तीनी असे केले असावे. पण मध्ययुगीन काळात या आजाराची उत्परिवर्तित जनुके विवाहातून कोठेना कोठे तरी जन्म घेत होती. चार पाच अपत्ये झालेल्या कुटुंबामधून सामान्य व वाहक जनुक असणाऱ्या अपत्यांची संख्या मोठी होती. मोठ्या कुटुंबात एखादे दुसरे आजाराची लक्षणे असणारे मूल पंचवीस तीस वर्षे सामान्य आयुष्य जगत असल्याने आजाराची तीव्रता समजणे कठीण होते. वुडी गॉथरीच्याच बाबतीत त्याच्या पहिल्या पत्नीची अपत्ये सामान्य तर दुसऱ्या विवाहापासून झालेल्या तीनपैकी दोन अपत्यांना पुढील आयुष्यात हंटिंग्टन आजार झाल्याचे निदान झाले.

याचा अर्थ अल्कॅप्टोमेह जनुकाच्या दोन प्रती असल्या तर अल्कॅप्टोमेह आजार होतो. तसे हंटिग्टन जनुकाच्या बाबतीत होत नाही. माता किंवा पिता यापैकी पित्याकडून

हंटिंग्टन जनुक वारशाने मिळाले असल्यास आजाराची तीव्रता वाढते. जसे जसे पित्याचे वय वाढत जाते तसे अधिक लांबीचे जनुक मुलाकडे वाहून नेले जाते. 1970 साली वुडी गॉथरीच्या विधवा पत्नीने हंटिंग्टन जनुकाचा शोध घेण्याचे ठरवले. मिल्टन वॅक्स्लर नावाच्या डॉक्टरासहित तिने हंटिंग्टन कोरिया आजारावर संशोधन करण्यासाठी कमिटी स्थापन केली. स्वत: मिल्टन वॅक्सलरची पत्नी व पत्नीचे तीन भाऊ हंटिंग्टन आजाराने ग्रस्त होते. वॅक्सलर यांच्या नॅन्सी नावाच्या मुलीमध्ये मध्ये आजार होण्याची शक्यता पन्नास टक्के होती. तिला या गोष्टीची कल्पना होती. कोणत्याही स्थितीत हे जनुक शोधायचेच या कल्पनेने ती झपाटली गेली. याची फार काळजी करू नको असे तिच्या मित्रानी तिला सांगितले. जनुक सापडणे ही फार सोपी गोष्ट नव्हती. अमेरिकेच्या आकाराच्या गवताच्या ढिगातून एक सुई शोधल्याएवढे अवघड काम त्याना करायचे होते. जनुक शोधण्याचे तंत्र अधिक सोपे होईपर्यंत थांबा असा सल्ला तिला कोणीतरी दिला. पण तिच्याकडे नव्हता तो फक्त वेळ. तिने लिहिले " जर तुम्हाला हंटिंग्टन आजार होणारच असेल तर नेमका तुमच्याकडे वेळ नसतो". कधी तुमच्यामध्ये आजाराची लक्षणे दिसायला लागतील याचे टाइम टेबल ठरलेले नाही. अमेरिको निग्रेटि नावाच्या व्हेनिझुएलामधील डॉक्टरांच्या रिपोर्टनुसार 1979 साली व्हेनिझुएलामधील तीन खेड्याना भेटी दिल्या. सॅन लुइस, बॅरंक्विटास व लॅग्युनेटा ही तीनही गावे मॅरॅकायबू तलावाच्या काठावर वसलेली होती. व्हेनेझुएलाच्या पश्चिम किनारपट्टीवरील हा तलाव व तीनही गावे सुदूर व दुर्लक्षित होती.

हा पूर्ण भाग म्हणजे एक विस्तृत कुटुंब होते. कुटुंबामधून हंटिंग्टन आजाराच्या रुग्णांचे प्रमाण मोठे होते. तेथील स्थानिक व्यक्तींच्या सांगण्यानुसार अठराव्या शतकात आलेल्या खलाशाची प्रजा येथे वाढली होती. वेक्सलर यानी खलाशाचा वंशवृक्ष अठराव्या शतकाच्या प्रारंभीच्या मारिया नावाच्या स्त्रीपर्यंत पोहोचवला. तलावाच्या उतारावर असलेल्या प्युब्लोस द अग्वा खेड्यात ती रहात असे. आठ पिढ्यामधील 11, 000 तिच्या वंशजापैकी 9, 000 1981 साली जिवंत होते. त्यातील 371 व्यक्तीना हंटिंग्टन आजार झालेला होता. वेक्सलर यांच्या पहिल्या भेटीत 3, 600 व्यक्तीपैकी पंचवीस टक्के व्यक्तीमध्ये हंटिंग्टन वाहक जनुक असण्याची शक्यता होती. याचे कारण म्हणजे त्यांच्या पैकी आजा किंवा आजी याना हंटिंग्टन आजार होता. वेक्सलरचे धाडस वखाणण्यासारखे होते. स्वत:मध्ये आजारचे वाहक जनुक असण्याची शक्यता असल्याने उपासमार, अशिक्षित, आणि होड्यातून मासेमारी करणाऱ्या मुलांच्यामध्ये मिसळून तिने कौटुंबिक माहिती गोळा केली. घरातील मुली आजारी रुग्णांची सेवा करीत, मुले मासे पकडून आणत. प्रत्येक प्रौढ व्यक्ती

जसे, आजा, आजी, चुलता, चुलती भाऊ अकाली मृत्यूच्या छायेत असताना सुद्धा त्यांची जगण्याची इच्छा दुर्दम्य होती.

वॅक्सलर यानी गवताच्या ढिगाऱ्यातून सुई शोधण्याचा चंग बांधला. पहिल्या टप्पात 500 व्यक्तींच्या रक्ताचे नमुने गोळा केले. या घामाच्या धारा लागण्याएवढ्या उष्ण हवेत प्रत्येक घरी जाऊन रक्ताचे नमुने गोळा करणे फार सोपे नव्हते. सर्व नमुने जिम गुसेलाच्या बोस्टनमधील पॅथॉलॉजी लॅबमध्ये पाठवले. यादृच्छिकपणे डीएनएतील वेगळेपण सापडते काय याची पाहणी केली गेली. आपण नेमके काय पहात आहे हे समजण्याच्या आधीच हे काम सुरू केले गेले. जेवढे रुग्ण त्याहून अधिक रुग्णेतर नमुन्यांची पाहणी गृहित होती. एक अज्ञात व्यक्ती घातपात करण्याच्या इच्छेने मुंबईमध्ये आली आहे असे समजल्यानंतर पोलीस यंत्रणा संशयित व्यक्ती कशावरून शोधत असेल याची कल्पना करा. पण त्याचे नशीब प्रसन्न झाले 1983 मध्ये योगायोगाने हंटिंग्टन जनुकाजवळ डीएनए मध्ये एक खूण त्याला आढळली. एवढेच नव्हे चवथ्या गुणसूत्राच्या लहान भागावरील शेवटी असणाऱ्या भागावर काहीं बदल असावा असे त्याला जाणवले. अर्थात या भागातसुद्धा तीस लाख अक्षराएवढा जीनोम आहे हे ठावूक होते. आता पूर्ण चवथ्या गूणसूत्राऐवजी फक्त तीस लाख अक्षरे तपासायची होती. तीस लाखापैकी दहा लाख अक्षरावर शोध केंद्रित करावा असे त्याला वाटले. आठ वर्षांच्या संशोधनातून आत्ता शेवटच्या दहा लाख अक्षरापर्यंत पोहोचण्याची तुलना आठ वर्षे एवरेस्ट पर्वताच्या चढाईस रांगणाऱ्या मुलाने करण्या सारखे आहे असे वॅक्सलर म्हणतो.

शेवटी 1993 साली त्यांच्या परिश्रमास यश आले. जनुक सापडले. त्याचा क्रम वाचला जनुकाच्या उत्परिवर्तनाने होणारा आजार समजला. उत्परिवर्तित जनुकामुळे होणाऱ्या आजाराचे कारण मिळाले . आधी जनुक सापडले त्यामुळे प्रथिनाचे नाव हंटिंग्टिन. जनुकाच्या मध्यभागी असलेल्या ' CAG' अक्षराच्या पुन्हा पुन्हा येण्यामुळे एक लांब ग्लुटामिन- ग्लुटामिन - ग्लुटामिन .... बहुपेप्टाइड तयार होत असे. (जनुकाच्या डिक्शनरीत 'CAG' म्हणजे ग्लुटामिन). जेवढी ग्लुटामिनची साखळी लांब तेवढी आयुष्याची दोरी आखूड व तरुण वयात हंटिंग्टन आजाराची लक्षणे दिसायला लागत. ही माहिती आजार होण्यास पुरेशी नव्हती. जर हंटिंग्टन जनुकामध्ये उत्परिवर्तन झालेले असेल तर पहिल्या तीस वर्षामध्ये जनुकाच्या उत्परिवर्तनाचा प्रभाव का दिसून येत नाही हा कळीचा मुद्दा होता. याचे उत्तर म्हणावे तेवढे सरळ नाही. उत्परिवर्तित हंटिग्टिन प्रथिन हळूहळू गुठळयांच्या स्वरूपात साठत राहते. नेमका हाच प्रकार अल्झायमर व बोव्हाइन स्पॉंजिफॉर्म डिसीज मध्ये होतो. बोव्हाइन स्पॉंजिफॉर्म डिसीज ' मॅड काउ डिसीज' या नावाने अधिक ओळखला

जातो. पेशीमधील प्रथिनाच्या साठलेल्या गुठळयामुळे पेशी आत्महत्येस प्रवृत्त होते. हंटिंग्टन आजारामध्ये ही क्रिया मेंदूच्या हालचाल नियंत्रण करणाऱ्या लहान मेंदूमध्ये होते. यामुळे चेहऱ्याचे स्नायू, हातापायाची हालचाल कृत्रिम व नियंत्रणाबाहेर जाते. 'CAG' पुनुरावृत्तीचे परिणाम फक्त हंटिंग्टन आजारातच नव्हे तर आणखी पाच चेतासंस्थेशी संबंधित आजारामध्ये पहायला मिळाले आहेत.

लहान मेंदूमधील गतिविभ्रम (अॅटॅक्सिया) हा यापैकी एक. उंदराच्या जीनोममध्ये पुनुरावृत्ती CAG घुसडल्यास हंटिंग्टन आजारासारखी लक्षणे दिसू लागतात. CAG पुनुरावृत्ती ज्या ज्या ठिकाणी जीनोममध्ये असते तेथे चेताविकार आढळतात असे दिसून आले आहे. यापैकी काहीं आजारात शब्दाचा प्रारंभ C पासून व शेवट G असलेतरी विकार दिसून येतो. सहा वेगवेगळे CAG आजार दिसून आले आहेत. CCG किंवा CGG 200 वेळा एक्स गुणसूत्राच्या प्रारंभी आल्यास एक्स गुणसूत्र 'ठिसूळ' (फ्रजाइल एक्स) म्हणतात. अशा आजारात मानसिक वाढ खुंटल्याची लक्षणे दिसतात. फ्रजाइल एक्स मध्ये साठ CCG or CGG असणे हे सामान्य लक्षण पण हजारवेळा हा शब्द पुन्हा पुन्हा एकोणीसाव्या गुणसूत्रावर आल्यास स्नायू दुर्बलता दिसून येते. अशा सर्वच CAG पुनुरावृत्ती आजारामध्ये प्रथिन न काढता येणाऱ्या गुठ्ळयाच्या स्वरूपात पेशीमध्ये साठत जाते.

C*G या जीनोममधील शब्दामध्ये ग्लुटामिन शिवाय असे काय आहे? याचा उलगडा तर्काने केला गेला. फ्रजाइल एक्स किंवा तीव्र हंटिंग्टन आजार झालेल्या रुग्णाना झालेल्या अपत्यामध्ये हे दोन्ही आजार अधिक तीव्र असल्याचे आढळले. याचा अर्थ जेवढ्या अधिक लांबीचे पुनुरावर्तित कोड तेवढा आजार तीव्र. लांब कोडची पुढील कॉपी अधिक लांबीची होत असल्याने असे होत असावे. पुनुरावर्तित कोडमुळे डीएनएचे केसातील पिनप्रमाणे लूप बनते. ज्या ठिकाणी लूप बनते तेथे डीएनएचे धागे परस्पराना चिकटतात. C*G मधील C व G परस्पराना लूपमध्ये चिकटतात. पेशी विभाजनाच्या वेळी गुणसूत्रामधील लूप सरळ होते. पण गुणसूत्राची दुसरी प्रत होताना अधिक C व G च्या प्रतींची संख्या वाढत जाते. हे समजण्यासाठी एक सोपे उदाहरण घेऊ. एका वाकयात cag, cag, cag, cag, cag, cag ही अक्षरे सहा वेळा आलेली आहेत. ही तुम्ही सहज मोजू शकता. पण हीच अक्षरे cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag,

cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag, cag छत्तीस वेळा सतत आल्यास प्रत्येक वेळा अक्षरांची संख्या चुकण्याची शक्यता अधिक. डीएनए च्या बाबतीत हे असेच होते. जेवढी अक्षरांची संख्या अधिक तेवढी प्रत्येक पेशी विभाजनाच्या वेळी थोडी अधिक अक्षरे घुसडली जातात. अठ्ठ्याऐंशी नोटा मोजायला दहा व्यक्तीनी सांगितले तर कमीतकमी पाच व्यक्ती संख्या चुकतील.

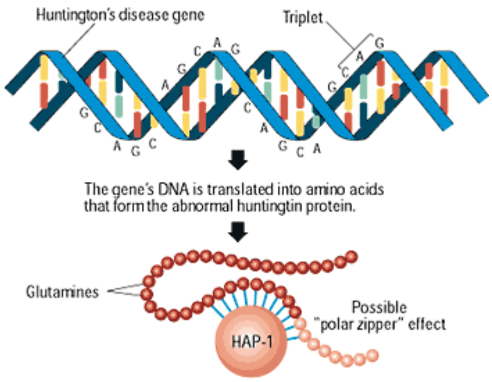
हंटिंग्टन आजार वयाच्या पन्नाशीनंतर का होतो याचे कारण हे असे आहे. गायज हॉस्पिटल लंडनमधील लॉरा मॅनजिअरिनी यानी उंदरामध्ये शंभरहून अधिक वेळा CAG असलेले जनुक कृत्रिमरीत्या घातले. उंदराचे वय वाढल्यानंतर सर्व उतीमधील हंटिंग्टन जनुकाची लांबी वाढल्याचे आढळले. याला अपवाद फक्त लहान मेंदू उतींचा होता. उंदराचा लहान मेंदू हातापायाच्या हालचाली नियंत्रित करतो. पण उंदीर व माणूस यामधील फरक म्हणजे एकदा चालायला लागल्यानंतर उंदराच्या लहान मेंदूमधील पेशी त्याच्या आयुष्यात विभाजित होत नाहीत. पेशी विभाजनानंतरच जनुकांच्या प्रतीमध्ये चुका व्हायला प्रारंभ होतो. मानवी लहान मेंदूमधील पेशी जन्मभर विभाजित होत राहतात. इतर उतीमध्ये सुद्धा हंटिंग्टन जनुकाची लांबी त्यामुळे वाढतच राहते. पित्याचे वय आणि हंटिंग्टन आजाराचा गंभीरपणा यामधील संबंध या कारणाने वाढत जातो. (शुक्रपेशीमधील विभाजनाचा वेग अंड पेशीमधील विभाजनाहून पाचपटीने अधिक असल्याने वयस्क पित्याच्या मुलामध्ये गंभीर आजार होण्याचे प्रमाण वयस्क मातेहून अधिक आहे. शुक्रपेशी जन्मभर तयार होत राहतात.)

दहा बारा वर्षापूर्वी CAG रिपीट बद्दल काहींही ठावूक नव्हते. हंटिंग्टन आजार व हंटिंग्टन प्रथिनाचा शोध लागला नव्हता. इतर चेतासंस्थेच्या संबंधित विकारांचे कारण अज्ञात होते. मातापित्याचे वय व आजाराची लक्षणे यामधील संबंध प्रथापित नव्हता. त्यामुळे 1872 पासून 1993 पर्यंत हंटिंग्टन आजार म्हणजे काय हे समजण्याचा एकही मार्ग नव्हता. फक्त तो वंशपरंपागत आहे एवढेच वैज्ञानिकाना ठावूक होते. एकदा हा संबंध प्रस्थापित झाल्यानंतर 1993 या एका वर्षात शंभराहून अधिक शोधनिबंध एकट्या हंटिंग्टन जनुकावर प्रसिद्ध झाले. मानवी जीनोममधील 20, 000 ते 24, 000 जनुकापैकी हंटिंग्टन हे केवळ एक जनुक. 1953 साली वॅटसन व क्रिक या जोडगोळीने मानवी जीनोममधील एक अज्ञात भाग उघडून दाखवला. जीनोमबद्दल अधिकाधिक माहिती जरी समजली तरी एकही आनुवंशिक आजार या माहितीच्या जोरावर बरा झाला नाही. (स्किड डिसीज जनुकीय उपचार पद्धतीने बरा होण्यास अनेक वर्षे जावी लागली.)

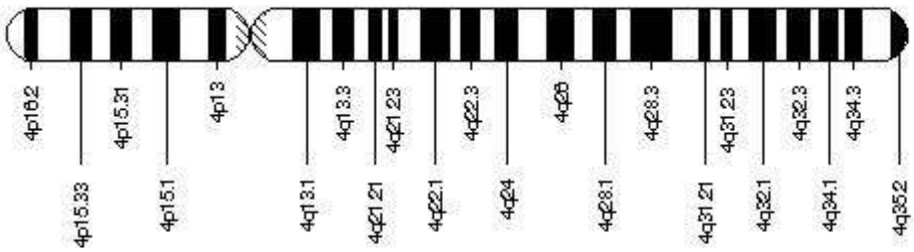
मानवी मेंदूमध्ये शंभर अब्ज पेशी आहेत. प्रत्येक पेशीमधील CAG ची हंटिंग्टन जनुकाची लांबी कमी कशी करता येईल याचे संशोधन चालू आहे . मारा कायबो सरोवराच्या जवळील एका खेड्यात हंटिंग्टन निदान शिबिरामध्ये नॅन्सी वॅक्सलर याना एक महिला भेटायला आली. तिला आपल्यामध्ये आजाराशी संबंधित काहीं लक्षणे आहेत काय याची खात्री करायची होती. स्वत:मध्ये काहीं लक्षणे दिसण्याआधी काहीं चाचण्या कराव्या लागतील असे नॅन्सी वॅक्सलर यानी तिला सांगितले. पण बहुतेक व्यक्तीमध्ये असलेल्या उतावीळपणामुळे चाचणीमधून काय निष्कर्ष निघाला असे तिने लगेचच विचारले. त्यावर उत्तर देण्याआधीच 'तुला काय वाटते' असा प्रतिप्रश्न डॉक्टरानी केला. त्यावर मला 'सर्व काहीं ठीक' असल्याचे ती म्हणाली. डॉक्टरानी तिच्या आधीच्या प्रश्नाचे उत्तर देण्याचे टाळले. त्यावर त्या स्त्रीचे समाधान झाले. ती बाहेर पडल्यानंतर डॉक्टरांचा मित्र धावतच डॉक्टरांच्या कडे आला 'तुम्ही त्या स्त्रीला काय सांगितले?' मित्राने विचारले. डॉक्टरांच्या उत्तराने त्याला हायसे वाटले 'जर मला हंटिंग्टनचे निदान झाले तर मी आत्महत्या करणार आहे असे तिने तिच्या बॉयफ्रेंडला सांगितले अशी माहिती माझ्याकडे आहे' मित्र म्हणाला.

या गोष्टीला अनेक पैलू आहेत. चाचणी केलेल्या स्त्रीचा परिणाम फसवा पण सुखांत आहे. या स्त्रीमध्ये उत्परिवर्तन झालेले आहे. हे समजणे म्हणजे फाशीची शिक्षा सुनावण्यासारखे आहे. तिने आत्महत्या केली काय किंवा आजारानंतर झिजून मरणे काय. दोन्हीमध्ये अधिक चांगला पर्याय दुसरा. एकदा हंटिंग्टनचे निदान झाल्याचे समजले म्हणजे डॉक्टरानी माहिती दिली नाही हे व्यक्तीच्या भल्यापोटी. डॉक्टर तिला जीवदान देऊ शकत नाहीत पण लक्षणे दिसेपर्यंत तिची चारपाच वर्षे आनंदात जातील त्याचे काय? हंटिंग्टनच्या चाचणीचा सकारात्मक परिणाम समुदेशनाबरोबर दिला तरच त्याचे गंभीर परिणाम होणार नाहीत. समजा एका व्यक्तीला आरशात पडलेल्या प्रतिबिंबावरून व्यक्तीचा मृत्यू कधी आणि कसा होणार आहे हे समजते. त्या व्यक्तीएवढी कष्टी दु:ख्खी व्यक्ती दुसरी कोणतीही नसेल. समोर आलेली व्यक्ती निश्चित उद्या मरण पावणार मी तिचे मरण टाळू शकत नाही मग उद्या तुझा मृत्यू होणार आहे असे सांगून त्याच्या आयुष्यात आजच दुख्ख: आणण्याचा मला काय अधिकार? 1986 नंतर हंटिंग्टन आजाराची शक्यता असणाऱ्या अनेक व्यक्तीनी चाचण्या करून घेण्यास नकार दिला. फक्त वीस ट्क्के व्यक्तीनी चाचणी केली पण परिणाम जाणून घ्यायला नकार दिला. पुरुषामध्ये तीव्र हंटिंग्टन विकार होण्याची शक्यता असणाऱ्याना स्वत:ची काळजी आपल्या मुलांहून अधिक होती.

बरे चाचणीचा परिणाम जाणून घेण्याची इच्छा दर्शवली तरी परिणाम गुंतागुंतीचे होतात. कुटुंबातील एका व्यक्तीने चाचणी करून घेतली तर त्याचा परिणाम पूर्ण कुटुंबावर होतो. अनेक कुटुंबातील प्रौढ व्यक्ती ही चाचणी नाखुशीने आपल्या अपत्यांच्या भविष्यात आपण काय वाढून ठेवले आहे हे समजण्यासाठी करतात. काहीं वैद्यकीय लेखामधून व अगदी क्रमिक पुस्तकातून तुमच्या मध्ये हंटिंग्टन उत्परिवर्तन झाले असल्यास निम्म्याना अपत्याना आजार होण्याची शक्यता असते असे लिहिलेले आहे.वास्तविक प्रत्येक अपत्यास आजार होण्याची शक्यता पन्नास टक्के आहे. मानसोपचार तज्ञाना सामान्य मूल होण्याची शक्यता पंचाहत्तर टक्के आहे असे म्हटले की बरे वाटते. याऐवजी आजार होण्याची शक्यता पंचवीस टक्के आहे म्हटले की धक्का बसतो. आकड्यांच्या भाषेत दोन्ही एकच. आनुवंशिकतेमध्ये हंटिंग्टन आजाराचा क्रमांक शेवटचा आहे. परिसर, स्वच्छता, सुदृढ शरीर, उत्तम अन्न, अद्ययावत औषधोपचार, गडगंज संपत्ती यातील काहींही मदत करत नाही. एकदा हंटिंग्टन आजार झाला म्हणजे कधी मृत्यू येणार हे सटवी कपाळावर लिहून ठेवते. असे असले तरी नॅन्सी वेक्सलरने जनुक शोधण्याच्या प्रयत्न सोडला नाही. एकदा लवकर निदान झाले म्हणजे त्यावर उपाय शोधता येईल असे तिला वाटे. पंधरा वर्षापूर्वी तिला नेमके जनुक शोधण्यात यश मिळाले. 'मी आशा सोडलेली नाही, सध्या चालू असलेल्या संशोधनातून हंटिंग्टन जनुकाचे फक्त निदान होईल हे मला ठावूक आहे. पण ज्ञान मिळवणे म्हणजे रिस्क घेणे.' असे तिने लिहिले. 1980 साली तिची मोठी बहीण ॲलिस वडिलांच्या सोबत दोघीपैकी कोणीतरी हंटिंग्टन आजराच्या जनुकाचे निदान करून घेण्याबद्दल चर्चा करीत असता अनेक वेळा वाद होई. डॉ मिल्टन चाचणी करण्याविरुद्ध होते. चुकीचे निदान होण्याची त्याना भीती वाटत असे. नॅन्सी चाचणी करून घ्यायच्या बाजूची होती. पण चाचणी करण्याची तिची इच्छा दुबळी होत गेली. दररोज होणारी चर्चा ॲलिसने डायरीमध्ये लिहून ठेवली. 'मॅपिंग फेट' या नावाचे पुस्तक तिने त्यानंतर प्रसिद्ध केले. शेवटी दोघीपैकी कोणीच आजाराची चाचणी करून घेतली नाही. आईने ज्या वयात चाचणी करून घेतली त्याच वयाची आज नॅन्सी आहे.



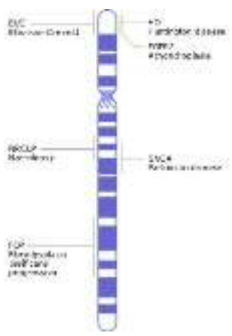
हंटिंग्टन आजाराच्या जनुकाचे प्रारूप.



आकृति चवथे गुणसूत्र

चवथ्या गुणसूत्रावर 186 दशलक्ष बेस जोड्या आहेत. पेशीमधील एकूण डीएनए पैकी 6-6.5 टक्के डीएनए चवथ्या गुणसूत्रामध्ये असतो. संशोधकानी वापरलेल्या पद्धतीनुसार चवथ्या गुणसूत्रामध्ये 757 प्रथिन निर्मिती जनुके आहेत. यातील 271 जनुके पेशीआवरणातील प्रथिने बनवतात. 54 जनुके कर्करोगाशी संबंधित आहेत. हंटिंग्टन आजाराशी संबंधित जनुकाशिवाय पी खंडावर असलेले आणखी एक जनुक वुल्फ हिर्शहॉर्न संलक्षण या नावाने ओळखले जाते. वास्तविक वुल्फ हिर्शहॉर्न संलक्षण अनेक जनुकांचा एकत्रित परिणाम आहे. वैशिष्ट्यपूर्ण चेहरा, शरीराची उशीरा वाढ, बौद्धिक अक्षमता आणि शरीरास येणारे झटके असे स्वरूप या संलक्षणाचे असते.

हीमोफिलिया सी हे रक्त गोठ्ण्यासाठी आवश्यक अकराव्या घटकाचे कारक आहे. दोन्ही चवथ्या गुणसूत्राच्या क्यू भागावर अप्रभावी जनुके असल्यास हा आजार होतो. कयू भागावरील आणखी एक महत्वाचा आजार म्हणजे कंपवात किंवा पार्किंसोनिझम.



कंपवात पर्किन्सन आजार: कंपवाताचे पहिले लक्षण हात व पाय यांची अनियंत्रित हालचाल. शरीर स्थिर असले तरी हाताची व पायांची हालचाल चालूच असते. बहुतांशी ही हालचाल एका हाताची चालू होते. बाहू, पाय, पावले व डोक्याची हालचाल ही अतिरिक्त लक्षणे आहेत. याबरोबर अवयवांचा कडकपणा धड सहजासहजी न वळणे, हालचाली सावकाश होणे, तोल सांभाळण्यास अडचण, शारिरिक स्थिति नियंत्रित करता न येणे चालू होते. जसे जसे आजार जुनाट होत जातो तसे लक्षणे तीव्र होतात.

कंपवातामुळे मानसिक स्थिति व विचारक्षमता यावर परिणाम होतो. काहीं कंपवाताच्या रुग्णांमध्ये औदासिन्य व दृष्टिभ्रमाची लक्षणे दिसू लागतात. कंपवाताच्या रुग्णामध्ये स्मृतिलोप, बौद्धिक क्षमता व निर्णयक्षमता कमी होत जाते. बहुतांशी पन्नाशीनंतर कंपवाताची लक्षणे दिसू लागतात. विसाव्या वर्षी कंपवाताची लक्षणे दिसाल्यास ते कुमारवयातील कंपवाताचे निदान असते. बहुतेक कंपवाताच्या रुग्णांवर परिसर व जनुकीय कारणांच्या गुंतागुंतीचा परिणाम होतो. पूर्वीच्या पिढ्यामध्ये कोणासही कंपवात झाल्याचा इतिहास नसताना अचानक तो उद्भवतो. अशा व्यक्तीमधील कंपवाताची कारणे समजून आलेली नाहीत.

पंधरा टक्के व्यक्तींमध्ये कंपवाताचा कुटुंबात कोणाला तरी कंपवात झाला असल्याची उदाहरणे आहेत. LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, किंवा SNCA जनुकामधील उत्परिवर्तन किंवा या जनुकामधील बदल कंपवाताचे कारण असू शकते. या तुरळक घटना आनुवंशिक नसाव्यात. GBA व UCHL1 जनुकातील बदलामुळे कंपवात होत नाही पण कंपवात होण्याची शक्यता वाढते.

जनुकीय कारणाने नेमका कंपवात कसा होतो किंवा कंपवात होण्याची शक्यता कशी वाढते हे नीटसे समजले नाही. मेंदूमधील श्यामल द्रव्य (सबस्टॅंशिया निग्रा) या भागातील पेशी मृत झाल्या म्हणजे मेंदूमधील डोपामिन नावाचे रसायन नीटसे तयार होत नाही. डोपामिन हे द्रव्य शारिरिक हालचालीमध्ये सुरळीतपणा आणते. जेंव्हा डोपामिन द्रव्याची कमतरता उद्भवते तेंव्हा मेंदू व स्नायू मधील संवाद कमकुवत होतो. अशाने मेंदूचे हालचालीवरील नियंत्रण थांबते. जनुकातील उत्परिवर्तनाने डोपामिन बनवणाऱ्या

चेतापेशीमध्ये नको ती प्रथिने साठतात. या प्रथिनांमुळे डोपामिन पेशी मृत होतात. काहीं उत्परिवर्तनाने तंतुकणीकांच्या कार्यात बिघाड उत्पन्न होतो. तंतुकणीकांच्या उत्परिवर्तनामुळे मुक्त कण तंतुकणिकेत साठतात. पेशीची ऊर्जा निर्मितीमध्ये अडथळे येऊन डोपामिन पेशीना ऊर्जा मिळत नाही. पेशीना ऊर्जा न मिळणे हे डोपामिन पेशी मृत होण्याचे आणखी एक कारण आहे.

सध्या सात जनुकांमध्ये होणारे उत्परिवर्तनामुळे कंपवात होतो या वर वैज्ञानिकांचे एकमत झाले आहे. याशिवाय *SNCA* (*PARK1*), *UCHL1* (*PARK 5*), व *LRRK2 (PARK8)* याशिवाय (*PARK3*) जनुकातील बदलामुळे कंपवात होतो. *PARK2* (*PARK2*), *PARK7* (*PARK7*), व *PINK1* (*PARK6*) ही उत्परिवर्तित जनुके ज्या भावंडामध्ये असतील त्यांच्या माता पित्यामध्ये कंपवात कधीच नव्हता. याचा अर्थ फक्त अप्रकट (रेसेसिव्ह) जनुकांमुळे कंपवाताची लक्षणे दिसू लागतात असा होतो.

कर्करोग : चवथ्या गुणसूत्रातील काहीं बदलामुळे कर्करोग होतो. असे बदल कायिक पेशीमध्ये घडून आलेले असल्याने ते त्या व्यक्तीपुरते सीमित असतात. हे बदल आनुवंशिक नाहीत. चवथ्या व चौदाव्या गुणसूत्रातील जनुकीय भागाच्या स्थाणांतरणामुळे अस्थिमज्जेतील पेशींचा कर्करोग होतो. हे स्थानांतरण t(4;14)(p16;q32), अशा पद्धतीने लिहिण्याची पद्धत आहे. या स्थानांतरित भाग WHSC1 जनुकाबरोबर जोडला जातो. WHSC1 जनुक उत्तेजित झाल्याने कर्करोग पेशींची अनियंत्रित वाढ होते.

PDGFRA संबंधी तीव्र इओसीनश्वेतरागी पेशी बहुलता: चवथ्या गुणसूत्रावरील PDGFRA जनुकामधील बदलामुळे श्वेतपेशीतील इओसीनश्वेतरागी पेशींची संख्या वाढते. या पेशी अधिहर्षता कारक असतात. यांची संख्या वाढणे हे कर्करोगाचे लक्षण आहे. अर्थात या कर्करोगात इओसीनश्वेत रागी पेशींचीच संख्या भरमसाठ वाढलेली असते. या प्रकारात 800 न्यूकिओटाइडे निघून जातात. त्यामुळे FIP1L1-PDGFRA या दोन जनुकांची जोडणी तयार होते. जोड जनुकांच्या मुळे बनलेले प्रथिन इओसीनरागीश्वेत पेशींच्या विभाजनास मदत करते. अशाने या पेशींची संख्या वाढत राहते.

!! अध्याय चवथा समाप्त !!

!! अध्याय पाचवा !!

गुणसूत्र पाच

पहिल्या चार अध्यायामध्ये आपण मेंडेलच्या नियमाप्रमाणे वागणाऱ्या जनुकीय आजारांबद्दल माहिती मिळवली. सर्वच जनुके मेंडेलच्या नियमानुसार वागत नाहीत. आनुवंशशास्त्राचा प्रारंभ मेंडेलने केला असला तरी सर्व जीनोममध्ये अनेक किचकट प्रक्रिया परस्परांच्या सहकार्याने किंवा पर्यावरणातील घटकांच्या परिणामामुळे घडत असतात. तुम्ही दुर्दैवी असाल तरच एखादा आनुवंशिक दुर्धर आजार तुमच्या वाट्याला येतो. एकाच घरातील सर्व भावंडे एकत्र असली तरी तुम्ही पित्याप्रमाणे तंतोतंत असत नाही. तुमची बहीण आईसारखी दिसत असली तरी तिचे डोळे व नाक पित्याप्रमाणे दिसू शकेल. एकाच जनुकाचा किंवा अनेक जनुकांच्या एकत्रित परिणामास बहुप्रभावता (प्लीओट्रॉफी) असे म्हणतात. तुमचे दिसणे हा एकाहून अधिक जनुकांचा परिणाम असू शकतो. जनुकांच्या परिणामाबरोबर परिसरातील इतर घटकांचा परिणाम तुमच्यावर होऊ शकतो. पाचव्या गुणसूत्राच्या अभ्यासातून आनुवंशविज्ञान कसे गुंतागुंतीचे आहे हे समजण्यास मदत होईल.

पाचव्या गुणसूत्रावरील अनेक जनुके अस्थमा आजाराशी संबंधित आहेत. ही सर्व जनुके बहुप्रभावता किंवा बहु जनुक परिणाम दर्शवतात. त्यामुळे अस्थमा व जनुकांचा सरळ संबध लावता येणे कठीण जाते. अस्थमा का होतो हे सरळ सांगणे वेडेपणाचे ठरते. अस्थमा प्रत्यक्षात हिमनगाचे दिसणारे टोक आहे. बहुतेक व्यक्तीना सरळ संबंध नसलेल्या अनेक तक्रारी असतात. जवळ जवळ प्रत्येकास कशा ना कशाची अधिहर्षता (ॲलर्जी) असते. तुम्ही याचा कशाशीही संबंध लावू शकता. थोड्या फार प्रमाणात प्रत्येकाचे खरेही असते. प्रदूषणाची काळजी करणारे हवेतील धुळीमुळे, कारमधून बाहेर पडणाऱ्या वायूमुळे, फुलांचे परागकण, डासांच्या उदबत्या, सुगंध, स्प्रे, जळके प्लॅस्टिक, नॅप्थॅलिन बॉल, डिटर्जंट, कीटकनाशके, एअर कंडिशनिंग, गालिचे, कुत्र्या मांजराचे केस, अशा कशानेही ॲधिहर्षता होते. याचा परिणाम ॲस्थम्याचा विकार बळावू शकतो. हवा बदलली, अधिक दमट झाली, गार पाणी प्यालो, उघड्या पायानी फरशीवर चाललो एक ना अनेक. बहुतेक अस्थम्याचे

रुग्ण अधिहर्षतेचेही रुग्ण असतात. अस्थमा, एक्झिमा- इसब, अधिहर्षता व अनाफायलेक्सिस (अपप्रतिरक्षा) हे सर्व एकाच सिस्टीमचा भाग आहेत. रक्तामधील पांढऱ्या पेशीमध्ये आम्लारिरागी (बेसोफिल) पेशींचे कार्य शरीरबाह्य कणाविरुद्ध रासायनिक प्रतिकार करणे. अस्थमा व अधिहर्षता आम्लारिरागी पेशींच्या प्रतिक्रियेचा म्हणजेच शरीराच्या संरक्षण यंत्रणेचा भाग आहे. उतीमध्ये असलेल्या आम्लारिरागी पेशी 'मास्ट' पेशी या नावाने ओळखल्या जातात. या पेशीसुद्धा रासायनिक दृष्ट्या आम्लारिरागी पेशी आहेत. मास्ट पेशी इम्युनोग्लोबिन-ई मुळे उत्तेजित होतात. दर दहापैकी एका व्यक्तीस अिधहर्षता असते. अधिहर्षतेचे परिणाम किरकोळ पुरळ, त्वचेवर खाज, घशामध्ये खवखव, सर्दी, डोळयातून पाणी अशा किरकोळ लक्षणापासून श्वसनलिका दाह, श्वसनास अडथळा, तीव्र ताप, उलट्या, सर्वांगावर पुरळ अशा तीव्र स्वरूपाचे असू शकतात. गांधीलमाशीचा दंश, काहीं व्यक्तीना मधमाशांचा दंश, किंवा काहीं पेनिसिलिन सारख्या औषधामुळे तीव्र परिणामास तोंड द्यावे लागते. खाण्यातील काहीं पदार्थ जसे शेंगदाणे, अंड्यातील पांढरा बलक, मासे, शरीरास अपरिचित फळे, फुले यामुळे तीव्र अधिहर्षता झाल्याची उदाहरणे आहेत. माझ्या पाहण्यातील एका व्यक्तीस ट्यूबलाइट व मर्क्युरी लॅंपच्या उजेडाची अधिहर्षता होती. आयुष्यभर पिवळया बल्बच्या घरात व रात्री बाहेर पडताना पूर्ण शरीर झाकून उघडी छत्री घेऊन या व्यक्तीस वावरावे लागले. लहानपणी शेंगदाण्याची अधिहर्षता असलेल्या मुलांची मोठेपणी शेंगदाण्याची प्रतिक्रिया सौम्य झाल्यास त्याना अस्थमाची लक्षणे पुढील आयुष्यात दिसत नाहीत. अस्थम्याबद्दलच्या प्रत्येक विधानाबद्दल प्रतिक्रिया आहेच. उदा सध्या अधिहर्षता व अस्थम्याच्या रुग्णामध्ये वाढ होत आहे. माझ्या अमेरिका दौऱ्यात दररोज अधिहर्षता रोधक गोळी घेणा-यांचे प्रमाण सत्तर टक्के एवढे आढळले. मला मात्र साधी शिंकसुद्धा आली नाही. संख्याशास्त्र सांगते गेल्या वीस वर्षात अस्थम्याच्या रुग्णांच्या संख्येमध्ये साठ टक्क्यांची वाढ झाली आहे. सर्दी बरी होत नाही अस्थमा आहे काय ते पहा असे डॉक्टराना सांगणाऱ्या रुग्णांची संख्या कमी नाही. 1870 साली अर्मांड ट्रॉसेउ यानी क्लिनिकल मेडिसिनच्या क्रमिक पुसतकामध्ये अस्थम्याचे प्रकरण समाविष्ट केले. त्याने त्या प्रकरणात वर्णन केलेली केस थोडी चमत्कारिक होती. दोन जुळे भावाना अस्थम्याचा तीव्र त्रास मार्सेल्स मध्ये सुरू व्हायचा पण ट्युलोनमध्ये गेल्यानंतर अस्थमा बरा व्हायचा. त्याकाळी हे कसे होते हे समजले नाही पण आताच्या स्थितीत याचे कारण एका शब्दात 'प्रदूषण'.

प्रदूषण समजले पण कशाचे? आपल्या पूर्वजाहून स्वयंपाकघरातून आता धूर कमी आहे, लाकूड, सरपण, शेण दगडी कोळसा असे इंधन वापरणे कधीच इतिहासजमा झाले. त्यामुळे धुराचे प्रदूषण नाही. पण काहीं आधुनिक रसायने सतत हवेमध्ये मिसळत आहेत. रस्त्यावरून जाणाऱ्या टँकरमधून प्लॅस्टिक व रसायन उद्योगाचा कच्चा माल वाहून नेला जातो.आयसोसायनेट, ट्रायमेटॅलिक अनहायड्राइड, थॅलिक अनहायड्राइड सारखी रसायने हे नवे प्रदूषण आहे, डिजेल, पेट्रोल, नॅप्था, केरोसीन, क्रूड ऑइल, सर्व अल्कोहोल्स, बेंझीन, टोल्यून ड्रममधून ट्रकमध्ये व ट्रकमधून कारखान्यामध्ये वाहून नेले जाते. कितीही काळजी घेतली तरी कारखान्यातून हाताळणी करताना रसायनांच्या वाफा हवेत मिसळतात. ही सर्व प्रदूषके ॲलर्जी व अस्थमा होण्याचे कारक आहेत. एका अमेरिकेतील रस्त्यावर आयसोसायनेटचा टँकर उलटला. टँकरजवळ उभा असलेल्या पोलिसास आलेला अस्थमॅचा तीव्र ॲटॅक जन्मभर पुरला. परिणाम न होईल इतपत प्रदूषण व तीव्र परिणामकारक प्रदूषण यामधील मर्यादा अत्यंत पुसट आहे. ज्या परिसरात पूर्वी कधीही प्रदूषण नव्हते अशा ठिकाणी सौम्य प्रदूषके सुद्धा तीव्र परिणाम करतात. व्यवसायाशी निगडित प्रदूषके काहीं व्यवसायाचा अविभाज्य भाग आहेत. फार किचकट नसलेले उद्योग जसे कॉफी दळणे, मिरची पूड, तपकीर बनवणे, विड्या वळणे, हातमाग, ॲस्बेस्टॉस पत्रे बनवणे, जस्त काम, धातू पॉलिश, वगैरे 250 हून अधिक उद्योग ॲलर्जी व अस्थमा आजारास निमंत्रण देतात. युरोप अमेरिकेतील सर्वात अधिक अस्थमा कारक सजीव धुळीतील टिक. धूळ गोचीड हा साध्या डोळयाना न दिसणारा हा अष्टपाद. याच्या विष्ठेमुळे सर्वाधिक अस्थमा पसरतो. घरातील उबदार गालिच्यामध्ये हा आरामात राहतो. धुळीमधील पाळीव प्राणी व मानवी त्वचेच्या निघून पडलेल्या पेशी हे त्याचे अन्न.

अधिहर्षता कारकांच्या यादीमध्ये अमेरिकन लंग असोसिएशनने परिसरातील बहुतेक सर्व बाबींचा समावेश केला आहे- पराग, पिसे, कवके, अन्नघतक, मानसिक ताण, अतिश्रम, थंड हवा, प्लॅस्टिक, धातूंची वाफ, लाकूड, मोटारीमधून बाहेर पडणारा धूर, सिगरेटचा धूर, रंग, स्प्रे, ॲस्पिरिन, हृदय विकारावरील काहीं औषधे.... एका अधिहर्षतेमध्ये तर झोप हे सुद्धा कारण आहे. अस्थमा हा बहुतांशी शहरी आजार आहे असे वाटण्याला जागा आहे. बऱ्याच नव्याने शहरीकरण झालेल्या परिसरात अस्थम्याचे रुग्ण एकाएकी दिसायला लागले आहेत. उदा जिम्मा नावाच्या इथिओपियाच्या दक्षिण पूर्व भागात वसलेल्या शहरातील अस्थमा शहराएवढ्याच वयाचा आहे. या वर वैज्ञानिकांचे अजून एकमत झालेले नाही. नागरी भागामध्ये मोटारींचा धूर व ओझोन यांचे प्रमाण

ग्रामीण भागाहून अधिक असले तरी कचरा व्यवस्थापन हा नागरी सुविधांचा चांगला भाग आहे.

एका पाहणीप्रमाणे लहानपणी स्वत:च्या स्वच्छतेकडे फार लक्ष देणाऱ्या व्यक्तीमध्ये अस्थम्याची लक्षणे दिसण्याची शक्यता अधिक. घरातील आधी जन्मलेल्या मुलामध्ये अस्थमा पण नंतर जन्मलेली भावंडे अस्थम्याचा अधिक चांगला प्रतिकार करतात. कदाचित लहान भावंडे खेळताना घरी अनेक प्रकारच्या वस्तू व अधिक धूळ आणण्याने असे होत असावे. ब्रिस्टॉल मधील 14, 000 मुलांचे दोन गट केले एका गटातील मुले दिवसातून पाचवेळा हात धूत व तीन वेळा स्नान करीत . याउलट दुसऱ्या गटातील मुले तीन वेळा हात धूत व एकदिवसाआड स्नान करीत. पहिल्या गटातील मुलातील पंचवीस टक्के मुलामध्ये अस्थमा तर दुसऱ्या गटातील अर्ध्याहून अधिक मुलामध्ये अस्थमा लक्षणे दिसली. याचे समजण्यासारखे कारण काहीं मायकोबॅक्टेरिया सारख्या जिवाणूंमुळे प्रतिरक्षा यंत्रणेतील एक भाग उत्तेजित होतो. मात्र टप्प्याटप्प्याने करण्यात येणाऱ्या लसीकरणाने प्रतिरक्षा यंत्रणेतील दुसरा भाग उत्तेजित होतो. आपल्या प्रतिरक्षा यंत्रणेमध्ये थायमस (हृदोनिष्ठ) ग्रंथीतील टीएच 1 व टीएच 2 पेशींचा मोठा वाटा आहे. सामान्यत: दोन्ही पेशींचा परिणाम परस्परांच्या क्रिया थांबवणे आहे. आधुनिक, स्वच्छ, जंतुविरहित, लसीकरण दिलेल्या बालकामध्ये टीएच2 पेशी उत्तेजित झालेली असते. टीएच 2 पेशी यंत्रणा अन्ननलिकेमधून परजीवीना हाकलून देण्यासाठी मोठ्या प्रमाणात हिस्टामिन तयार करतात. याचा परिणाम परागज ज्वर (हे फीव्हर), अस्थमा व इसब.

आपली प्रतिरक्षा संस्था संपर्कात असलेल्या अनेक जीवाणू व पदार्थापासून सतत 'शिकत' असते. उदाहरणार्थ लहानपणी खेळाच्या मैदानावर किंवा रस्त्यावर खेळणाऱ्या मुलांचा मायकोबॅक्टेरिया जीवाणूशी अगदी लहान वयात संपर्क येतो. या घटनेचा अभ्यास उंदरांमध्ये मायकोबॅक्टेरिया हुंगण्यास दिल्यानंतर त्यांच्यामध्ये अंड्यातील प्रथिनाची अधिहर्षता निर्माण होत नाही यावरून केला गेला. सर्व जपानी बालकाना बीसीजी लस देण्यात येते. त्यातील फक्त साठ ट्क्के मुलामध्ये क्षयाविरुद्ध प्रतिकारशक्ती निर्माण होते असे आढळून आले. पण ज्या बालकामध्ये क्षयाविरुद्ध प्रतिकार करण्याची क्षमता आली त्याना अधिहर्षता व अस्थम्याचा त्रास पुढील आयुष्यात कमी प्रमाणात झाला. या बालकामध्ये टीएच 1 पेशी मायकोबॅक्टेरियम जीवाणूच्या संपर्कामुळे उत्तेजित झाल्याने टी2 पेशींच्या उत्तेजित झाल्याने होणारा अस्थमा झाला नाही. मग दुधाच्या बाटल्या जंतुविरहित करणे थांबवून मायकोबॅक्टेरियाचे लहान डोस मुलाना द्यायचे? आणखी एका सिद्धांताप्रमाणे अस्थमा परजीवींचा प्रतिकार करण्यातील एक निष्फ़ळ हत्यार आहे.

अश्मयुगातील ग्रामीण वस्त्यामध्ये किंवा मध्ययुगीन गावातून इम्युनोग्लोबिन ई जंत, पट्टकृमी, पर्ण कृमी यांना प्रतिकार करीत असे. मांजराचे किंवा पाळीव प्राण्यांचे केस, धुळीतील अष्टपाद यांचा प्रतिकार करण्याची पाळीच त्यावेळी आलेली नव्हती. सध्या घरातील प्रदूषकाबरोबर लढण्यातच प्रतिरक्षा यंत्रणेचा अधिकाअधिक वेळ जातो. या सिद्धांताचा पाया आपण अधिक सुखसीनतेकडे वळलो आहेत यावर बेतलेला आहे. श्रीमंत घरी अधिक वेळ काढतात. वातानुकूलित घरातून वातानुकूलित गाडीत व वातानुकूलित गाडीतून वातानुकूलित ऑफिसमध्ये अशा प्रवासात शरीरावर कोणताही नवा जीवाणू किंवा विषाणू परिणाम करतो. रात्री विश्रांतीसाठी धूळ अष्टपादासहित मऊ मऊ बिछाना. लहान मुलामध्ये नव्या जीवाणूबरोबर संपर्क हमखास येण्याचे ठिकाण म्हणजे शाळा व प्रवास. अमेरिकन मुले हमखास शाळेत जायला लागली म्हणजे आजारी पडतात. उपाय प्रतिजैविके किंवा अधिहर्षता झाल्यास ॲन्टि हिस्टामिन. शाळेत जाणाऱ्या मुलामध्ये 200 हून अधिक विषाणूमुळे सर्दी होते, डोळयातून पाणी येते, व घसा खवखवतो. ज्या वेळी लोक फार प्रवास करीत नव्हते त्या वेळी स्थानिक विषाणूंचा प्रादुर्भाव होता. विमान, रेल्वे व सहज 200-300 किलोमीटर चारचाकीने एक दोन दिवस केलेला प्रवास हे नव्या आजाराला निमंत्रण. याच काळात बहुघा अस्थमा झाल्याची लक्षणे लहान मुलांमध्ये दिसायला लागतात.

अस्थमा म्हणजे श्वासमार्ग अरुंद होण्याने श्वसनास झालेला अडथळा. शरीरामध्ये हिस्टामिन प्रथिने स्त्रवण्याचे कारण मास्ट पेशी. मास्ट पेशीमधून हिस्टामिन स्त्रवण्याचे कारण इम्युनोग्लोबिन ई प्रथिने. अनेक नव्याने संपर्कात आलेल्या अधिहर्षता कारक पदार्थामुळे इम्युनोग्लोबिन ई प्रथिने स्त्रवण्यास सुरवात होते. साखळी क्रियांचे हे उत्तम उदाहरण आहे. एका व्यक्तीचे अस्थम्याचे कारण धूळ अष्टपाद असेल तर दुसऱ्याचे कॉफीच्या बिया. यामागील कारण एकच 'इम्युनोग्लोबिन ई'. शरीरातील प्रत्येक प्रथिन निर्मितीसाठी एकच जनुक आवश्यक असते. इम्युनोग्लोबिन ई निर्मितीसाठी मात्र दोन जनुके लागतात. काहीं व्यक्तीमधील इम्युनोग्लोबिन केसांमुळे उत्तेजित होते कारण त्यांच्या जनुकामधील सूक्ष्म बदल. हे अपघाताने काहीं व्यक्तीमधील आनुवंशिक अस्थम्यामुळे लक्षात आले. विसाव्या शतकातील ज्यू साधू मायमोनिडासच्या उदाहरणावरून हे समजले. मुख्य भूमीपासून पूर्ण वेगळे पडलेले बेट त्रिशान दा चुन्हा मधील वस्तीतील व्यक्ती मध्ये अस्थमा होण्याची प्रवृत्ती अधिक आहे. उत्तम हवा व मुख्य भूमीपासून वेगळे असूनही येथील वीस टक्के व्यक्तीना अस्थम्याची लक्षणे दिसताहेत.

1997 साली आनुवंशवैज्ञानिकांचा एक गट जैवतंत्रज्ञान कंपनीच्या सहाय्याने लांबवरचा प्रवास करून या बेटावर पोहोचला. बेटावरील 300 पैकी 270 व्यक्तींच्या रक्ताचे

नमुने त्यानी उत्परिवर्तनाच्या अभ्यासासाठी गोळा केले. एकदा अस्थमा जनुक मिळाले म्हणजे त्याच्या उतपरिवर्तनावरून अस्थम्याचे कारण समजेल असा त्यांचा अंदाज होता. स्वच्छता व धुळीतील अष्टपाद हे वरवरचे अस्थम्याचे कारण वाटले तरी एका व्यक्तीमध्ये अस्थमा पण दुसऱ्या व्यक्तीमध्ये त्याच कारणाने अस्थम्याच्या लक्षणांचा प्रादुर्भाव होत नाही हे समजण्याबाहेर होते. सामान्य (नॉर्मल) व उत्परिवर्तित जनुक यामधील फरक कोणता? अल्कॅप्टोमेह सारख्या आजारात जनुक सामान्य किंवा उत्परिवर्तित अशा दोनच शक्यता होत्या. पण अस्थम्याच्या बाबतीत हे समजणे अवघड होते. अश्मयुगीन काळात पिसांच्या उशा व केसांची अंथरुणे नव्हती त्यामुळे धुळीतील अष्टपाद नव्हते. गवताळ प्रदेशात बिछाने तात्पुरते असत. पचनसंस्थेतील परजीवी कृमी मुळे अस्थमा होईल तेवढेच.

ज्या व्यक्ती इम्युनोग्लोबिन ई ला अधिक संवेदनक्षम आहेत ते कृमी संसर्गास अधिक प्रतिकारक्षम असतात. सध्याच्या दिवसात उत्परिवर्तित परिणाम आणि सामान्य परिणाम यामधील फरक समजणे सोपे नाही. 1980 मध्ये वैज्ञानिकांचा एका गटास अस्थमा जनुक शोधण्याची जवळजवळ खात्री होती. पण 1992 च्या मध्यास पंधरा अस्थमा जनुके सापडली. त्यातील आठ पाचव्या गुणसूत्रावर, सहाव्या व बाराव्या गुणसूत्रावर प्रत्येकी दोन, व अकराव्या तेराव्या व सोळाव्या गुणसूत्रावर प्रत्येकी एक अस्थमा जनुक होते. एवढे असून इम्युनोग्लोबिन ई जनुकाचा पत्ताच नव्हता. प्रत्यक्षात पहिल्या गुणसूत्रावरील दोन जनुके इम्युनोग्लोबिन ई शी संबंधित आहेत.

अस्थम्याची आनुवंशिकता नक्की ठरवायची तर वरील सर्व जनुकाबरोबर त्याचा संबंध जोडायला हवा. या जनुकांची अनेक मिश्रणे (कॉंबिनेशन्स) होतात. प्रत्येक जनुक दुसऱ्या जनुकाबरोबर परिणाम करताना नवे काहीं घडते. विल्यम कुक सन या ऑक्सफोर्ड येथील आनुवंशवैज्ञानिकाने अस्थमा होण्याच्या शक्यतेचा अकराव्या गुणसूत्रावरील एका खुणेच्या जनुकाबरोबर लावला. हे प्रसिद्ध झाल्यानंतर काहींनी त्याचे अभिनंदन केले. पण इतर बऱ्याच जणानी त्याच्याविरुद्ध प्रसारमाध्यमाकडे धाव घेतली. त्यांचे म्हणणे काढलेला निष्कर्ष फार थोड्या व्यक्तींच्या अभ्यासावरून काढलेला आहे. एका वैद्यकीय नियतकालिकात 'तर्कदुष्ट निष्कर्ष' या नावाने संपादकीय प्रसिद्ध झाले. एका निनावी लेखकाने तर हा शोध म्हणजे फ्रॉड आहे असे लिहून टाकले. एका टीव्ही वाहिनीवर झालेल्या चर्चेत सतत चार वर्षे चाललेल्या टीकेमुळे व्यथित होऊन कुकसन म्हणाला ' या सर्वामुळे मी अगदी थकलो आहे. ' जनुकाच्या शोधात असणाऱ्या व्यक्तींच्या नशिबात हेच लिहिलेले असावे. अचानक सोन्याची खाण सापडल्यानंतर जसे अभिनंदनाचा वर्षाव होतो तशी स्थिती

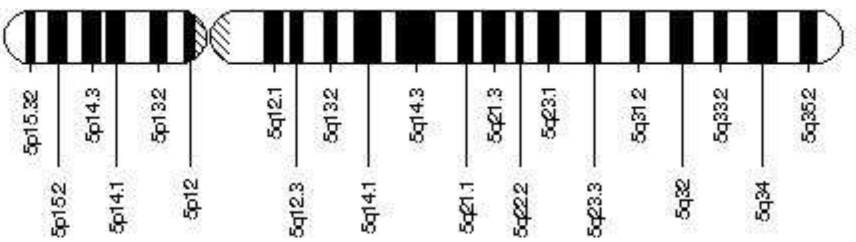
'अति मद्यपान' किंवा 'दुभंग मानसिक स्थिति' 'समलैंगिकता' जनुक सापडले असे म्हणणाऱ्यांचे होते. वास्तविक नेचर ऑर नर्चर किंवा आनुवंशिक की लहान पणापासून झालेले संस्कार यामध्ये अधिक परिणामकारक काय हा मोठा वादाचा मुद्दा आहे. अशा वादात कोणीही माघार घेत नाही. एखाद्याने माघार घेतलीच तर जनुक शोधनाच्या पूर्ण सिस्टीमवरील समाजाचा विश्वास उडतो.

1994 साली कुकसन यांचा प्रतिस्पर्धी डेव्हिड मार्श यानी अस्थमा आणि इंटरल्युकिन 4 यासंबंधीचे जनुक पाचव्या गुणसूत्रावर असल्याचे प्रतिपादन केले. हा अभ्यास त्यानी अकरा अमिश कुटुंबा वरून केला. हे संशोधन प्रस्थापित करणे तसे अवघड गेले. 1997 साली अस्थमा व त्याच जनुकाचा संबंध आहे हे फिन लोकांच्या अभ्यासावरून आणखी एकदा सिद्ध झाले. अमेरिकेतील मिश्र वंशाच्या व्यक्तींमधील नव्या अभ्यासातून गुणसूत्रावरील अकरा जागा अस्थम्याशी संबंधित आहेत . कृष्ण व श्वेत वर्णीय व्यक्तीमध्ये अस्थमा होण्याची शक्यता तेवढीच असली तरी गुणसूत्रावरील जागा वेगळया आढळल्या.

वांशिक फरकाएवढाच अस्थमा व स्त्री पुरुष यांच्यातील फरकांचा अभ्यास झाला आहे. अमेरिकन लंग असोसिएशन ने केलेल्या पाहणीप्रमाणे पेट्रोलच्या ज्वलनातून बाहेर पडणारा ओझोन पुरुषांच्या अस्थम्याचे कारण तर डिझेलच्या ज्वलनामुळे होणाऱ्या उत्सर्जनाने स्त्रियामध्ये अस्थमा होण्याचे प्रमाण अधिक आहे. पुरुषांमध्ये अस्थम्याची सुरवात वयाच्या तरुणपणी तर स्त्रियांमध्ये मध्यमवयात होते. अर्थात या नियमास अपवाद आहेत. याचा परिणाम म्हणजे आनुवंशिक अस्थमा बहुतांशी आईकडून मुलांकडे येतो. पित्याचा अस्थमा तरुणपणी होऊन बराही झालेला असतो. अस्थम्याची संवेदनक्षमता ही साखळी क्रिया आहे. अनेक जनुके अस्थम्याशी संबंधित असली तरी एकाच जनुकाशी त्याचा प्रत्यक्ष संबंध दाखवता अपवाद वगळता आलेला नव्हता. एडीआरबी2 नावाचा भाग पाचव्या गुणसूत्राच्या लांब खंडावर असतो. बीटा 2 अड्रेनर्जिक रिसेप्टर (बीटा 2 अड्रेनर्जिक ग्राही प्रथिन) नावाचे प्रथिन या भागापासून बनते. श्वासनलिका संकोच व श्वासनलिका विस्फार नियंत्रण या प्रथिनामार्फत होते. श्वासनलिकेवर प्रत्यक्ष परिणाम करणाऱ्या या प्रथिनामुळे श्वासनलिका संकोच झाला म्हणजे गळा आवळल्यासारखे होऊन अस्थम्याची लक्षणे दिसू लागतात. अस्थम्याच्या बहुतेक औषधामध्ये ग्राही प्रथिनावर परिणाम करणारी रसायने वापरतात . चिनी हॅमस्टर (हॅमस्टर नावाचा प्रयोगशाळेत वापरला जाणारा प्राणी) मध्ये याचे जनुक सर्वात प्रथम सापडले. 1239 अक्षरांचा हे जनुक डीएनए इतर जनुकाप्रमाणेच आहे. पण याच्या लांबीमुळे जनुकामध्ये बदल होण्याचे प्रमाणही अधिक आहे. पहिला लक्षणीय बदल रात्री उद्भवणारा अस्थमा व दिवसा उद्भवणारा अस्थम्यामध्ये आढळला.

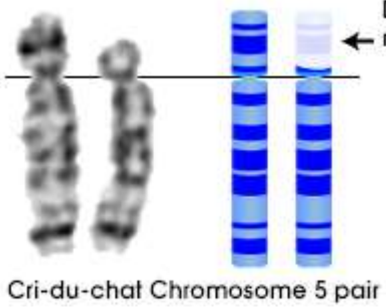
46 सेहेचाळीसावे अक्षर A ऐवजी G असल्यास रात्रीचा अस्थमा होतो. पण रात्री अस्थम्यामधील ऐंशी टक्के रुग्णामध्ये G तर दिवसाच्या बावन्न टक्के रुग्णामध्ये G असल्याचे दिसून आले. याचा अर्थ दिवसा व रात्री उद्भवणाऱ्या अस्थम्यामध्ये बदल हेच मुळी अस्थमा उद्भवण्याचे कारण आहे.

रात्र अस्थमा रुग्णांची संख्या तुलनेने कमी असली तरी यांच्या बाबतीत असलेला दुसरा घोळ म्ह्णजे अस्थमा औषधांची परिणामकारकता कमी होणे. ज्या रुग्णांच्या मध्ये सेहेचाळिसाव्या अक्षरातील बदल G आहे त्यांच्यावर उपचारासाठी दिलेले फॉर्मोटेरॉल चा परिणाम काहीं आठवड्यापासून महिन्यांमध्ये कमी होतो. हा परीणाम चवथ्या गुणसूत्रावरील हंटिंग्टन आजारासारखाच वरकरणी आहे. सेहेचाळिसाव्या अक्षरातील A ऐवजी G असा झालेला बदल अस्थम्याशी संबंधित असला तरी हे अस्थम्याचे जनुक नाही. ही गोष्ट एका मोठ्या गुंतागुंतीचा लहानसा भाग आहे. जसे जसे जीनोमबद्दल अधिक महिती मिळत जाईल तसे चित्र अधिक स्पष्ट होईल.



आकृति पाचवे गुणसूत्र

मानवी पेशीतील 23 गुणसूत्रापैकी (प्रत्येक गुणसूत्राची एक जोडी) सामान्यपणे पाचव्या गुणसूत्राची एक जोडी पेशीमध्ये असते. पेशीतील 6% डीएनए 181 दशलक्ष बेस जोड्यांनी पाचवे गुणसूत्र बनले आहे. आकाराने पाचव्या क्रमांकाचे गुणसूत्र असूनही या गुणसूत्रावरील जनुकांची संख्या तुलनेने कमी आहे. याचे कारण म्हणजे यावर अव्यक्तेक डीएनएचे लांब क्रम आढळतात. अशा जनुकांची व्यक्तता उत्क्रांतीच्या काळात थांबलेली आहे. वेगवेगळ्या पद्धतीने ठरवल्या गेलेल्या पाचव्या गुणसूत्रावरील जनुकांची संख्या 900- 1300 आहे. पाचवे गुणसूत्र पेशी विभाजनाशी संबंधित आहे. त्यामुळे कर्करोगाशी संबंधित बरीच जनुके यावर आहेत. याचा अर्थ पेशी विभाजनाशी संबंधित बिघडलेले जनुक म्हणजे कर्करोगाची शक्यता. याचे एक उदाहरण म्हणजे दीर्घ मज्जाभ श्वेतपेशी कर्करोग (अक्यूट मायलॉइड ल्युकेमिया).





आकृति पी खंड अभाव क्राय डु चॅट संलक्षणामधील बालकाच्या हातावरील सिमियन घडी

पाचव्या गुणसूत्रामधील इतर काहीं बिघाडाची उदाहरणे म्हणजे क्राय डु चॅट संलक्षण. पाचव्या गुणसूत्रामधील लहान पी खंडाचा अभाव असल्याने हे संलक्षण व्यक्त होते. गुणसूत्राच्या भाषेत हे संलक्षण 5p- असे दर्शवतात. क्राय डु चॅट संलक्षणाची लक्षणे म्हणजे पी खंडावरील प्रतिरक्षा जनुकांचा अभाव, बौद्धिक अक्षमता व उशीरा वाढ. या संलक्षणातील एक सूक्ष्म विकार 5p15.3 खंडावरील भागाशी संबंधित आहे त्यामुळे बालकाचे रडणे मांजराच्या ओरडण्यासारखे होते. 5p15.2 भाग बौद्धिक अक्षमतेशी व डोकयाचा आकार लहान राहण्याशी आहे. 5p- संलक्षण असणाऱ्या बालकांच्या हाताच्या तळव्यावर एकच घडी असते. अशा घड्या एपच्या हातावर आढळतात. त्यामुळे यास सिमियन क्रीझ म्हणतात (वरील आकृति)

पाचव्या गुणसूत्राच्या लांब क्यू खंडावरील एपीसी जनुक ट्यूमर सप्रेसर जनुक या नावाने ओळखले जाते. एपीसी जनुकाचा क्यू खंडावरील अभाव असल्यास रुग्णाना मोठ्या आतड्यामध्ये आतड्याच्या अंत:त्वचेवर हजारो गाठी उद्भवण्याची शंभर टक्के शक्यता असते. अशामुळे मोठ्या आतड्याचा बराच भाग शस्त्रक्रियेने काढून टाकावा लागतो. पाचव्या गुणसूत्राशी संबंधित आणखी एक विकार म्हणजे क्यू खंड अभाव . पाचव्या

गुणसूत्राचा क्यू खंड नसल्यास रक्ताशी संबंधित अनेक विकार उद्भवतात. क्राय डु चॅट व्यतिरिक्त हे विकार असतात.

या व्यतिरिक्त नेहमीच्या पाचव्या दोन गुणसूत्राशिवाय अर्धा पाचव्या गुणसूत्राचा तुकडा पेशीविभाजनाच्या वेळी प्रत्येक पेशीमध्ये राहतो. याला 'अर्ध एकाद्धित द्विगुणितता' (पार्शल ट्रायसोमी) म्हणतात. वैशिष्ठ्यपूर्ण चेहऱ्याची ठेवण, जन्मजात दोष अशी लक्षणे यामुळे दिसतात.

!! पाचवे गुणसूत्र अध्याय समाप्त !!

!! अध्याय सहावा!!

गुणसूत्र सहावे

बुध्यांक ही एक फसवी बाब आहे. बुध्यांक आनुवंशिक आहे हे समजणे आणखी मोठी फसवणूक आहे.: स्टीफन जे गाउल्ड; थोर उत्क्रांतिवैज्ञानिक

आतापर्यंतचे अध्याय वाचून काहीं चुकीच्या समजुती होण्याची शक्यता असल्याने मी ' जनुक हे आजाराचे कारण नाही' असे दहाहजार वेळा लिहिण्याची शिक्षा मला भोगली पाहिजे. जनुक विस्कळित झाल्याने किंवा उत्परिवर्तित झाल्याने आजार होत असले तरी बहुतेक जनुके उत्परिवर्तित होत नाहीत. उदाहरणार्थ निळया डोळयांचे जनुक उत्परिवर्तित होऊन गडद तपकिरी डोळे तयार होत नाहीत. किंवा काळे केस, तपकिरी पिंगट केस, सोनेरी केस हे सर्व जनुकाच्या दृश्यप्रारूपाचे पर्याय आहेत. अधिक गोंधळ उडवून द्यायचा असेल तर एकाच जनुकाचे सर्व पर्याय नॉर्मल आहेत. पण सामान्य म्हणजे काय याची सर्वमान्य व्याख्या झालेली नाही.सर्वच जनुकाना सामान्य ही संज्ञा लावली पाहिजे. तरी पण एका गुंतागुंतीच्या कल्पनेला हात घालण्याचे धाडस सहाव्या गुणसूत्राच्या निमित्ताने आपण करणार आहोत. बौद्धिक क्षमता व आनुवंशिकता ही ती कल्पना. 1997 च्या शेवटी शेवटी वैज्ञानिकाने बौदद्धिक क्षमतेचे जनुक सहाव्या गुणसूत्रावर आहे असे जाहीर केले.

ही कल्पना अत्यंत धाडसी असली तरी कोणत्याही पुराव्याशिवाय होती. बऱ्याच सामान्य व्यक्तींच्या मते बौद्धिक क्षमता व आनुवंशिकता यांचा अर्थाअर्थी कोणताही संबंध नाही. या कल्पनेचा प्रारंभ राजकीय दृष्टीने प्रेरित काहीं वैज्ञानिकानी स्वत:च्या स्वार्थासाठी केला नसल्यास नवल. आपली बौदद्धिक क्षमता काहीं जनुकांचा वारसा आहे. माता व पित्याकडून आलेली जनुके, शिकण्याचे स्वातंत्र्य, संस्कृति, भाषा, आर्थिक स्थैर्य यांच्या बरोबर जनुकीय वारसा ही लक्षात घेण्यासारखी बाब आहे असे रॉबर्ट प्लोमिन व त्याच्या सहकाऱ्यानी जाहीर केले.

आपल्या म्हणण्यास अधिक पुष्टी मिळावी म्हणून शालेय अभ्यासात अत्यंत हुषार ज्यांचा आयक्यू 160 हून अधिक आहे असे विद्यार्थी दर उन्हाळयात आयोवा मध्ये गोळा केले गेले. बारा ते चवदा वर्षांच्या या विद्यार्थ्यांच्या पाच वर्षापूर्वीच घेतलेल्या परीक्षेमधून त्यांची निवड झाली होती. हे विद्यार्थी निवडण्यामागील प्लोमिनच्या कल्पनेमागे असलेली कल्पना म्हणजे त्यांच्या सहाव्या गुणसूत्रावर सामान्य विद्यार्थ्यापेक्षा वेगळे काहीं असावे. अभ्यासासाठी फक्त सहावे गुणसूत्रच कसे निवडले यामागे त्याने पूर्वी केलेले संशोधन होते. सर्व विद्यार्थ्यांच्या रक्ताचे नमुने गोळा करून त्यांच्या सहाव्या गुणसूत्राचा अभ्यास त्यानी केला. अशा 'बृहस्पति' विद्यार्थ्यांच्या सहाव्या गुणसूत्रावर एक अधिक लांबीचा भाग त्यानी शोधून काढला. या अधिक लांबीच्या भागास त्यानी नाव दिले IGF2R.

विज्ञानाच्या इतिहासात अशी अनेक संशोधने मूर्खपणाच्या गोष्टी गृहित धरून केलेल्या आढळतील. उदाहरणार्थ बौद्धिक क्षमता चाचणी म्हणजे काय हे मला ठावूकच नाही. अशा वेळी माझा बुध्यांक काढणे हा नवा मूर्खपणा झाला. शाळेत अनेकदा अशा चाचण्या घेतल्या जातात. त्याचे परिणाम विद्यार्थ्यांना कधीच समजत नाहीत. पण अशा चाचण्यांच्या निकषावर काहीं 'गिफ्टेड' विद्यार्थ्यांना खास ट्रीटमेंट व कोचिंग देऊन संशोधक, किंवा शास्त्रज्ञ बनवण्याची किमया आपण करू असे वाटायला लागते. मुळात एका आकड्याने व्यक्तीचा बुध्यांक मोजणे हा क्रूरपणा झाला. अगदी प्राथमिक काळातील बुद्धिमत्ता चाचण्या म्हणजे काहीं हेतू मनात धरून लहान मुलांवर केलेले प्रयोग. फ्रान्सिस गाल्टन याने अगदी लहान वयात ताटातूट झालेल्या जुळया मुलांच्या बुद्धिमत्ता चाचणीतून जे सिद्ध करण्याचा प्रयत्न केला त्यातून काहींही सिद्ध झाले नाही. माझा हेतू कुटुंब, वंश यांच्या निवडीमधून बुद्धिमान आनुवंशिक गुण आढळतात का हे पाहणे. एकदा अशा व्यक्ती मिळाल्या म्हणजे त्यांच्या संकरामधून बुद्धिमान व जगाचे नेतृत्व करणारी पिढी निर्माण करणे सोपे जाईल. थोडक्यात घोडे, जनावरे, कुत्रा अशा प्राण्यांच्या संकरातून जसे फक्त उत्तम (आपल्या दृष्टीने) पशूंची पैदास करता येते तसे करण्याचा एच एच गोडार्ड याचा विचार होता. त्याने यासाठी जी चाचणी वापरली ती आल्फ्रेड बिनेट या फ्रेंच व्यक्तीने बनवलेली होती. पण ही चाचणी अमेरिकन व्यक्तीवर करायची होती हे तो विसरला. त्याच्या पूर्ण चाचण्या फक्त पाश्चिमात्य संस्कृतीला पोषक असल्याने पूर्वग्रहदूषित होत्या.

अशा चाचण्याना अनेक व्यक्तीनी आक्षेप घेतले. उदा पोलिश ज्यू व्यक्तीने टेनिस कोर्टवर पाय टाकला तर मैदानाच्या मध्यभागी नेट बांधल्याशिवाय टेनिस खेळता

येणार नाही हे त्याला कसे समजावे? असे असल्यास घट्नात्मक बुद्धिमत्ता युग्मक पेशींच्या एकत्र येण्याने गुणसूत्रापर्यंत व जनुकापर्यंत कशी पोहोचत असेल? असे आक्षेप असूनही गोडार्ड याच्या कल्पनेतून इलिस बेटावर अमेरिकेत येणाऱ्या व्यक्तींच्या चाचण्या करूनच त्याना अमेरिकन सैन्यात भरती करून घ्यावे असे राष्टीय धोरण राबवावे अशी स्थिति निर्माण केली. रॉबर्ट येर्कस याने पहिल्या महायुद्धात भरती करण्यासाठी आलेल्या लक्षावधि रिक्रूटांची बौद्धिक चाचणी घेणे अत्यावश्यक केले. अर्थात आर्मीने चाचण्यांच्या निष्कर्ष कधीच ग्राह्य धरले नाहीत. आलेल्या तरुणाना योग्य त्या शाखेतून भराभरा नोकऱ्या मिळाल्या.

1924 मध्ये सैन्याने घेतलेल्या चाचण्यांमुळे इमिग्रेशन रिसट्रिक्शन ॲक्ट नुसार दक्षिण व पूर्व युरोपियन समुदायाच्या भरतीमध्ये मोठा गोंधळ उडाला. 'नॉर्डिक' वंशाच्या व्यक्ती इतर वंशाच्या व्यक्तीहून अधिक श्रेष्ठ व 1890 च्या आधी अमेरिकेत पाय ठेवलेल्या व्यक्ती बावळट ठरल्या. पण अशामुळे अशास्त्रीय चाचण्या घेण्यास शास्त्रीय आधार मिळाला. उत्तम वंशाची प्रजा ही कल्पना आपण पुढील अध्यायासाठी राखून ठेवलेली आहे. सामाजिक विज्ञान शाखेमध्ये बुद्धिमत्ता चाचण्यानी धुमाकूळ घातला यात शंका नाही. वंश श्रेष्ठतेच्या व उत्तम प्रजा निर्मितीच्या कल्पनेचा पाया दुसऱ्या महायुद्धाच्या प्रारंभी घातला गेला. आनुवंशिक बुद्धिमत्ता ही दगडावरील रेघ मानण्यास समाज तयार झाला. यर्क व गोडार्ड यानी आनुवंशिकता गृहित धरून व्यक्तीच्या सामाजिक व आर्थिक स्थैर्य, मिळणाऱ्या संधी याचा विचार कधीच केला नाही. ब्रिटिश उमरावाच्या घरी असलेली शिक्षणाची पद्धत व खाण कामगाराची मुले यांना एकच बुद्धिमत्ता चाचणी लावताना आपण काहीं गैर करीत आहोत अशी संकासुद्धा त्याना आली नाही. प्रत्येक व्यक्तीमध्ये शिकण्याची प्रवृत्ती आहे. त्याची बौद्धिक क्षमता विकसित करण्यासाठी संधीची व शिक्षणाची आवश्यकता असते हे मानसशास्त्रज्ञाना मान्य होते. त्यासाठी आनुवंशिक घटकांची काहींही गरज नाही गरज आहे ती शिक्षणाची.

विज्ञान नेहमी एखादा सिद्धांत माडून तो खरा असल्याबद्दल प्रयोग करून तो वैज्ञानिक पद्धतीने खरा आहे काय याची पडताळणी करते. पण 1920 मध्ये आलेल्या आनुवंशिक बुद्धिमत्ता सिद्धांताच्या खरेपणाबद्दल कोणीही शंका घेतली नाही. 1960 च्या सुमारास या सिदाधांताच्या पुष्ट्यर्थ काहीं पुरावा मिळतो काय याची चाचचपणी चालू झाली. आनुवंशिक बुद्धिमत्ता सिदधांताच्या बाबतील सामान्य अशिक्षित व्यक्तीस जेवढी समज आहे त्याहून कमी आपल्याला 'एक्पर्ट' म्हणवणाऱ्यानी समज दाखवली नाही.

सर्वसामान्य व्यक्तीस शिक्षणाने शहाणपणा येतो असे वाटत असते. मुळात बुद्धिमत्तेची व्याख्याच अपुरी आहे. बुद्धिमत्ता म्हणजे वेगाने विचार करून कूट प्रश्न सोडवणे? तर्कसंगत विचार, शब्दसंग्रह, मनातल्या मनात गणित करणे, की विचारलेल्या प्रश्नांची वेगाने अचूक उत्तरे देणे? यातील नेमके काय?

अत्यंत बुद्धिमान व्यकतींच्या बुद्धिमत्तेबद्दल अनेक कल्पना असतात, उदा, सामान्यज्ञान, धूर्तपणा, फाडफाड बोलणे, पटापट गणिते सोडवणे वगैरे. दुसऱ्याच्या मनातील विचार ओळखणे, संगीत, चित्रकला, शिल्पकला, वक्तृत्व, याना बुद्धिमत्तेमध्ये कसे बसबायचे याचा पॅटर्नच उपलब्ध नाही. हॉवर्ड स्टरनबर्ग़ यानी तीन प्रकार कल्पले. ॲनॅलिटिक, (विश्लेषणात्मक), क्रिएटिव्ह (सृजनात्मक), आणि प्रॅक्टिकल (कार्यपद्द्धती ठरवून काम करणारे). विश्लेषणात्मक प्रश्न नेहमी इतर व्यक्तीनी बनवलेले असतात. ते पद्धतशीर माहितीवर आधारित असतात. त्याचे सूत्रही तयार असते . अशा प्रश्नांचे फक्त एकच उत्तर असते. बऱ्याच वेळा विश्लेषणात्मक उत्तरे देण्याने व्यक्तीचा फार मोठा फायदा होणार असतो असे नाही. शालेय परीक्षा पद्धत बहुतांशी विश्लेषणात्मक असते. कार्यपद्धतीवरील प्रॉब्लेम बरोबर माहिती पुरवली असेलच असे नाही. पण असे प्रॉब्लेम सरळसरळ आयुष्याशी निगडित असतात.

ब्राझील मधील रस्त्यावरील भंगार गोळा करणाऱ्या मुलांना गणिताचा गंधही नाही. बुद्धिमत्ता चाचणीवरून बुद्धिमत्ता ठरवणे म्हणजे ऑलिंपिक धावपटूने विकलांगा बरोबर स्पर्धा करण्यासारखे आहे. असे असले तरी बुद्धिमत्ता चाचणीवरून क्सलातरी निषकर्ष काढता येतोच. बुद्धिमत्ता चाचणीचे सर्व प्रकार एकाच व्यक्तीसाठी वापरून पाहिले तर त्याचे परिणाम अधिकच बुचकळयात टाकणारे येतात. चार्लस स्पिअरमॅन या संख्याशास्त्रज्ञाच्या ध्यानात 1904 साली ही बाब आली. याला स्पिअरमॅनने सामान्य बुद्धिमत्ता (जनरल इंटलिजन्स) असे नाव दिले. कमीत कमी शब्दात सांगायचे झाले तर 'जी' म्हणजे सामान्य बुद्धिमत्ता.

सर्वसामान्य व्यक्तीना कोण हुषार व कोण मठ्ठ हे सहज सांगता येते. शालेय शिक्षकाना मोठेपणी कोण पुढे चमकणार व कोण टपल्या खाणार हे समजते. सामान्यपणे बुद्ध्यांक आयुष्यभर एकच राहतो. वयाच्या सहाव्या वर्षापासून अठराव्या पर्यंत बुध्यांक वाढत जातो. बुद्ध्यांक वाढीमध्ये शिक्षकांचा वाटा मोठा आहे. शालेय रिझल्ट व बुद्ध्यांक सारखाच असतो. ज्या विद्यार्थ्यांचा बुद्ध्यांक अधिक त्याना अवघड बाबी लवकर

समजतात. गणितामधील कौशल्य विद्यार्थ्यांना समजण्यात शिक्षकांचा वाटा अधिक असतो. बुद्धिमत्ता जनुक असलेच तर ते पोकळीमध्ये कार्यान्वित होणार नाही. बालकाच्या वाढीशी निगडित सर्व बाबींचा जसे आहार, आर्थिक पार्श्वभूमी, शैक्षणिक सोयी समान आवडी असणारे मित्र वगैरेचा एकत्र परिणाम बुद्धिमत्तेवर होतो.

1920 पर्यंत या क्षेत्रात संशोधन करणाऱ्यानी बुद्धिमत्ता वाढीमध्ये आनुवंशिक घटक गृहित धरलेला होता. पण याचा कोणताही पुरावा त्यांच्याकडे नव्हता. आधुनिक काळात बुद्ध्यांक काढण्याच्या सुधारित पद्धती दोन गटातील व्यक्तीवर वापरण्यात आल्या. पहिला गट जुळया भावंडांचा व दुसरा दत्तक घेतलेल्या मुलांचा. दोन्ही गटामधील व्यक्तींवरील प्रयोगातून काहींही निष्पन्न झाले नाही. 1960 च्या सुमारास जुळया भावंडाना जन्मल्यबरोबर विभक्त करून त्याना दत्तक घेणाऱ्या कुटुंबामध्ये ठेवले जायचे. काहीं केसेसमध्ये यामागे कोणताही उद्देश नसायचा पण पुढे पुढे असे मुद्दाम करून त्याचे परिणाम पाहिले गेले. यामागील उद्देश योग्य अशा वातावरणाचा परिणाम सामान्य किंवा असामान्य बुद्धीवर होतो का आनुवंशिक घटकांचा हे तपासणे.

अशा पैकी एक प्रसिद्ध केस न्यूयॉर्क मधील बेथ व ॲमी या जुळया बहिणींची होती. जन्मल्यानंतर ॲमीचा सांभाळ एका गरीब, लठ्ठ, तिरसट कायम असुरक्षित आईने केला. फ्रॉइडच्या संकेताप्रमाणे ॲमी आत्मयकेंद्रित व मनोरुग्ण झाली. पण बेथ अत्यंत धनाढ्य सुसंस्कृत परिवाताबरोबर राहून सुद्धा ताटातूट झालेल्या ॲमीसारखीच वागत असे. आनुवंशिकता की सुसंस्कार या कल्पनेस या केस मुळे धक्का बसला. या प्रकाराचे उपजतप्रेरणा या शिवाय दुसरे कोणतेही उत्तर सापडले नाही. या कल्पनेचा सखोल अभ्यास करण्यासाठी 1979 साली मिनेसोटा युनिव्हर्सिटीमधील थॉमस बुचार्ड यानी विभक्त झालेल्या जुळयांच्या जगभरातून जोड्या गोळा केल्या. त्यांच्या व्यक्तिमत्वाचा शोध घेण्यासाठी त्याना तात्पुरते एकत्र आणले. त्यांच्या इतर अभ्यासामध्ये जुळयांच्या आई वडिलांच्या, एकत्र वाढलेल्या भावंडांचा, वेगळे वाढलेल्या भावंडांचा व दत्तक घेतलेल्या मुलांच्या बुद्ध्यांकाचा तुलनात्मक अभ्यास केला. दहाहजाराहून व्यक्ती त्यानी तपासल्या. समान बुद्ध्यांक असल्यास शंभर् टक्के तर समानतेच्या टक्क्याप्रमाणे त्यामधील फरक संख्याशास्त्राच्या भाषेत त्यानी मांडला. 87 एकयुग्मनज जुळी, 86 द्वियुग्मनज जुळी, विभक्त 76 जुळी, 55 भावंडे, आई वडिलांच्या सोबत राहणारी 40, विभक्त भावंडे 40 या सर्वांच्या बौद्धिक चाचण्या केल्या गेल्या. समान बुद्ध्यांक अर्थातच जुळया एकत्र राहणाऱ्या भावंडांचा निघाला. समान जनुकीय वारसा, समान गर्भाशय व समान कुटुंब यामुळे दोन

वेळा जुळया भावंडांचा बुध्यांक काढला तरी तो एकसारखाच होता. द्वियुग्मनज जुळयांच्या बाबतीत एकाच गर्भाशयातून जन्म झालेला असला तरी त्यांचा जनुकीय वारसा थोड्या फार प्रमाणात भिन्न असतो. एकाच कुटुंबातील भावंडांच्या बुद्ध्यांकामध्ये जेवढा फरक असतो तो या गटात जाणवला. दत्तक घेतलेल्या व एकत्र वाढलेल्या मुलांच्या बुध्यांकामध्ये कोणताही समान निष्कर्ष निघाला नाही. एका अभ्यासानुसार जुळया व्यक्तींच्या बुद्ध्यांकामधील समान असणे एकाच गर्भाशयामध्ये असण्याचा परिणाम आहे. जुळी मुले एकाच वेळी गर्भाशयामध्ये असतात. पण भावंडांमध्ये गर्भाशय एकच असले तरी गर्भाशयात घालवलेला काळ वेगळा असतो. गर्भाशयात असलेल्या काळाचा परिणाम गर्भाशयाबाहेरील काळाच्या तिप्पट महत्वाचा असतो. गर्भाशयाबाहेर मुलावर झालेल्या संस्कारांचा परिणाम असाच विचार करण्यायोग्य आहे.

जनुकांचे व्यक्त होणे अनेक वर्षे चालू असते. संस्कारांचा परिणाम तरुणपणात बुद्धिधची वाढ उत्तम करते. घरी होत असलेले संस्कार, वाचली जाणारी पुस्तके, त्यानुसार घेतलेले निर्णय यांचा पुढील आयुष्यात सकारात्मक असतो. असे असले तरी जनुकांच्यामुळे असणारा काहीं परिणाम दुर्लक्षित करता येत नाही. यासाठी केलेले सर्व अभ्यास जुळया व एकाच कुटुंबातील भावंडावर आजपर्यंत बेतलेले आहेत. समाजाच्या एकंदरीत संख्येचा विचार केला तर असा अभ्यास अपुरा आहे . पण विविध वंशाच्या कुटुंबातून दत्तक घेतलेल्या व वाढवलेल्या मुलांचा बुद्ध्यांक पाहिला तर बुध्यांकावर होणारा परिणाम फक्त एकोणीस टक्के असल्याचे आढळले.

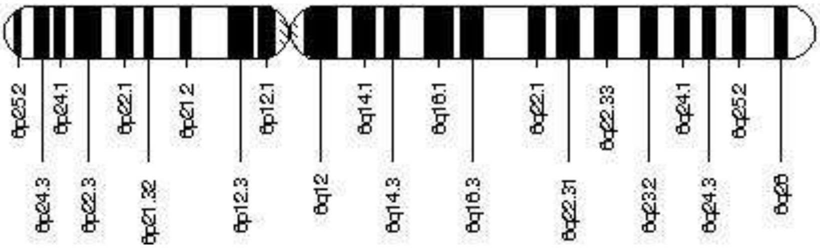
हा परिणाम कमी वाटला तरी थोडक्यात सांगायचे तर तुमच्या बुद्ध्यांकापैकी पन्नास टक्के वाटा आनुवंशिक आणि वीस टक्के भावंडासहित काढलेला वेळ. गर्भाशयातील घटक, शाळा व तुम्ही ज्यांच्याबरोबर वावरता त्यांचा परिणाम उरलेला. वाढत्या वयामुळे बुद्ध्यांकामध्ये वाढ होत नाही तसेच आनुवंशिकता हा बदलक्षम घटक नाही. वयाच्या वाढीबरोबर अनुभव वाढले म्हणजे जनुकांचा परिणाम बदलतो. कुमारवयीन बुद्ध्यांक 45 टक्के असेल तर प्रौढ्पणी तो 75 टक्क्यावर जातो. वय वाढले म्हणजे प्रज्ञा जागृत होते, त्याचा प्रभाव इतरावर पडायला लागतो. आपल्यास योग्य वाटेल असा परिसर, व्यवसाय निवडीचे स्वातंत्र्य तुम्हाला मिळते. यामुळे दोन गोष्टी सिद्ध होतात पहिली जनुकीय प्रभाव ही गोठलेली बाब नाही, परिसर, संस्कार व मानसिकता यांचा परिणाम एकत्रितपणे कार्य करतो.

फ्रान्सिस गाल्टनने एका बराच वेळ चालणाऱ्या चर्चेची सुरवात केली. त्याने लिहिले एका लहान ओढ्यात काडी सोडून काडीचा प्रवास कसा होतो, त्यामध्ये अडथळे कसे येतात व अडथळे व परिस्थिति यामधून काडी कसा मार्ग काढते. काडीच्या मार्गात अनेक येणारे अडथळे येऊन सुद्धा प्रवाहामुळे काडी पुढे पुढे सरकते. अडथळा दूर करण्याचा बाह्य प्रयत्न केलाच तर कापलेले अंतर सरासरी तेवढेच असते. त्यामुळे बुद्ध्यांक कमी असलेल्या विद्यार्थ्याला ट्यूशन देऊन शिकवले तरी परिणाम तात्पुरता.

रॉबर्ट प्लोमिन याच्या पाहणीतून बुद्ध्यांक सहाव्या गुणसूत्राच्या लांब खंडावर IGF2R असल्याचे आढळले. प्लोमिन यांच्या आधी या जनुकाचा यकृताच्या कर्करोगाशी संबंध असल्याचे ठावूक होते. याला 'यकृत कर्करोग जनुक' असे नावही होते. IGF2R या जनुकाची लांबी 7473 अक्षरे एवढी असली तरी अव्यक्तेक अक्षरांची लांबी गृहित धरली तर या जनुकाच्या एकंदरीत अक्षरांची लांबी 98.000 अक्षरे एवढी आहे. पूर्ण जनुकाच्या लांबीमध्ये अठेठेचाळीस वेळा अव्यक्तेक भाग पुन्हा पुन्हा आलेला आहे. एखाद्या वाहिनीवरील कार्यक्रमाचा अठ्ठेचाळीसवेळा दाखवण्यात येणाऱ्या जाहिरातीने गोंधळ उडवून द्यावा असे काहींसे या जनुकाचे आहे. जनुकाच्या मध्यभागी असलेल्या अक्षरांचा घोळ थोडा वेगळाच आहे. ही अक्षरे अव्यकतेक आहेतच त्याशिवाय त्यांची लांबी कमी अधिक आहे. कदाचित याचा व्यक्तीच्या बुद्धिमत्तेशी संबंध असावा. हे जनुक इन्सुलिन प्रथिनाबरोबर व्यक्त होते. शरीरातील साखरेचे ज्वलन व चेतापेशी यांचा जवळचा संबंध आहे. चेतपेशींचा चयापचय फक्त ग्लूकोजवर अवलंबून आहे.अधिक बुद्ध्यांक असलेल्या व्यक्तींच्या चेतापेशीना अधिक ग्लूकोजची आवश्यकता असते. पण हे विधान फार पटण्यासारखे नाही. मुळात जुळया व्यक्तींच्या बुद्ध्यांकावरून काढलेल्या निष्कर्षावर अनेक वैज्ञानिकानी आक्षेप नोंदवलेला आहे. कोणतेही जनुक व बुद्ध्यांक यांचा परस्पर संबंध सरळ दाखवता येत नाही असे त्यांचे म्हणणे.

आयोवा स्टेट मधील सर्वाधिक बुद्ध्यांक असलेल्या मुलांच्या मध्ये एका जनुकामध्ये थोडा बदल जाणवला. अशा बदल असलेल्या जनुकामुळे लक्षात आलेल्या बुद्ध्यांकामध्ये फक्त चाराने वाढ झालेली होती. पण हे जनुक काहीं 'बृहस्पति' जनुक नव्हते. प्लोमिन यानी बुद्ध्यांकाशी संबंधित आणखी दहा जनुके सापडल्याचे जाहीर केले. हे विधान वैज्ञानिकानी नाकारले. वैज्ञानिक संशोधन 'नियोजन पूर्वक' संकराशी जोडण्याचा हा डाव आहे असे बऱ्याच व्यक्तींचे म्हणणे पडले. अशा विधानाचा कट्टर विरोधक स्टीफन जे गॉल्ड याने सांगितले ' कमी बुद्ध्यांक असलेल्या व्यक्तीचा बुद्ध्यांक परिश्रमाने बदलू शकतो असे

असेल तर आनुवंशिक बुद्ध्यांक जनुकाचा संबंधच कोठे येतो? ' बुद्ध्यांकाची जनुकाबरोबर असलेली आनुवंशिकता काहींही सिद्ध करू शकत नाही. या विधानाशी असंगत घटना काहीं व्यक्तीमध्ये सापडल्याने हा प्रश्न अधिकच गुंतागुंतीचा झाला. वाचन अक्षमता (डिस्लेक्सिया) विकार असलेल्या व्यक्तीना खास शिक्षण द्यावे लागते. एका जनुकाच्या उत्परिवर्तनाने हा विकार होतो.



सहावे गुणसूत्र

सहाव्या गुणसूत्रामध्ये 171 दशलक्ष बेस जोड्या असून पेशीमधील एकूण डीएनए पैकी 5.5-6 टक्के डीएनए असतो. सहाव्या गुणसूत्रामधील जनुकांची संख्या 1000-1100 आहे. जनुकांची संख्या मोजण्यातील पद्धतीमध्ये फरक असल्याने जनुकांच्या संख्येत फरक पडतो. ही बहुतेक सर्व जनुके शरीरातील प्रथिने बनवण्याच्या क्रमाचा भाग आहेत.

काहीं व्यक्तीमध्ये सहाव्या गुणसूत्राचा पी खंडाची आणखी एक प्रत असते. याचा संबंध विविध कर्करोगाशी आहे. पी खंडावरील बहुतेक जनुके कर्करोग कारक असतात. (फक्त एकच पी खंडाची प्रत असल्यास कर्करोग होत नाही पण पी खंडाची जादा प्रत असल्यास कर्करोग होण्याची शक्यता बळावते.)

सहाव्या गुणसूत्रावरील 6q24 या मोठ्या क्यू खंडावरील 24 स्थानावरील भागाचे जनुक बालवयातील मधुमेहाशी संबंधित आहे. व्यक्तीमध्ये 6q24 या जनुकाच्या दोन प्रती दोन गुणसूत्रावर असतात. (गुणसूत्राची एक प्रत मातेकडून व एक पित्याकडून आलेली असते) बहुतांशी दोन्ही जनुके कार्यांन्वित असतात. क्वचित दोन्ही गुणसूत्रावरील जनुकाऐवजी एकाच गुणसूत्रावरील प्रत कार्य करू लागते. उदाहरणार्थ फक्त पित्याकडून आलेल्या गुणसूत्रावरील 6q24 जनुकच कार्य करते पण मातेकडून आलेल्या गुणसूत्रावरील 6q24 जनुक अकार्यक्षम होते किंवा निष्प्रभ होते. डीएनए क्रमामध्ये ठराविक ठिकाणी मिथिल ग्रुप आला म्हणजे जे जनुक अकार्यक्षम होते. अशा अकार्यक्षम जनुकामुळे फक्त एका कार्यक्षम जनुकाचा फारसा प्रभाव पडत नाही. 6q24 या जनुकाच्या बाबतीत याचे कार्य स्वादुपिंडातील बीटा पेशी पुरेसे इन्सुलिन तयार करत नाहीत . त्यामुळे अशा व्यक्तीमध्ये

बालमधुमेह होतो. पित्याकडून आलेल्या 6q24 जनुकामध्ये दोष असल्यास चाळीस टक्के व्यक्तीना बालमधुमेह तर मातेकडून आलेल्या 6q24 जनुकामध्ये दोष असल्यास 20 टक्के व्यक्तीना बालमधुमेह झाल्याचे आढळले आहे. अशा व्यक्तीना जन्मभर रक्तातील ग्लूकोज नियंत्रणात ठेवण्यासाठी इन्सुलिनची इंजेक्शने घ्यावी लागतात.

!!सहावा अध्याय संपूर्ण !!

!!अध्याय सातवा!!

गुणसूत्र सातवे

जनुक शरीररचना नियंत्रित करतात याविधानावर सर्वांचाच विश्वास आहे. पण जनुकामुळे वर्तन नियंत्रित होते हे सहजासहजी घशाखाली उतरत नाही. तरी पण सातव्या गुणसूत्रावर असलेल्या जनुकामुळे मानवी उपजतप्रेरणा कार्यान्वित होते. सर्व मानवी वर्तनव्यवहारामध्ये उपजत प्रेरणेचा महत्वाचा वाटा आहे. वास्तविक प्राण्यांच्या वर्तनाबद्दल वर्णन करताना उपजतप्रेरणा हा शब्द अधिक प्रमाणात वापरण्यात येतो. उदाहरणार्थ सामन मासा कित्येक वर्षानी आपल्या जन्मस्थानी न चुकता येतो, पक्षी उपजत्प्रेरणेने घरटे बनवतात, मॉनर्क फुलपाखरू पिढ्यानपिढ्या दक्षिणोत्तर स्थलांतर करतात हे सर्व उपजत्प्रेरणेने घडते. उपजत प्रेरणा हा मानवेतर प्राण्यामधील वर्तनाचा भाग आहे. मानवास उपजत्प्रेरणेने काहींही करण्याची आवश्यकता नाही. मानवामध्ये शिकण्याची क्षमता असल्याने सृजनात्मक, सांकृतिक, स्वत: विचारपूर्वक निर्णय घेता येतो. हे सर्व स्वतंत्र बुद्धिमत्ता, अधिक मोठा मेंदू व संस्कार करण्यासाठी पालक उपलब्ध असल्याने शक्य होते. या सर्वाचा एकत्रित परिणाम म्हणजे उपजत प्रेरणेवर सामाजिक विज्ञानाने केलेला परिणाम. समाजशास्त्राच्या अनेक धुरिण मानवी वर्तनात उपजत प्रेरणेपेक्षा सामाजिक बंधनामुळे अधिक परिणाम होतो असे मानू लागले.

1950 पासून 1990 पर्यंत सामाजिक संस्कारांचा वर्तनावर परिणाम होतो या सिद्धांताला सुरुंग लागला होता. वीस वर्षे फ्राइडच्या पद्धतीनुसार मनोविश्लेषणातून व्यक्तीची मानसिकता बदलण्याचा प्रयत्न होत असे. पण लिथियमच्या वापराने औदासिन्य आजारावर खात्रीलायक उपचार झाल्यानंतर केवळ तीन आठवडे प्रोझॅक च्या प्रिस्क्रिप्शनमुळे तीन वर्षे मानसोपचारतज्ञाच्या उपचारामधील वेळ वाचला.

वर्तनवादाच्या सिद्धांताचा विस्कॉन्सिन मधील 1950 साली झालेल्या प्रयोगाने धुव्वा उडला. एका अनाथ माकडाचे पिलू भूक लागल्यानंतर फक्त दूध पिण्यासाठी लोखंडी तारांपासून बनवलेल्या मॉडेलकडे जायचे पण इतर वेळी मऊ गुबगुबीत बाहुलीच्या

कुशीत जाऊन झोपायचे. यातील भुकेच्या जाणीवा ही उपजतप्रेरणा असून अन्नाशिवाय आव्श्यक स्पर्श सुख वर्तनातून मिळालेले शिक्षण किंवा अभिसंधान (कंडिशनिंग) होते. भाषाविज्ञानामधील आजपर्यंतच्या म्हणण्यास छेद द्यायचे काम नोआम चोम्स्की यानी पदान्वयकी (वाक्य रचना करण्याची क्षमता) क्षमता वर्तनाचा भाग असल्याचे सांगितले. उपजत्प्रेरणेप्रमाणे प्रत्येक संस्कृतीमध्ये भाषा रचनेचे कौशल्य जन्मजात असते. चोम्स्कीच्या पूर्वी डार्विन यानी भाषा शिकण्याचे कौशल्य ही मानवाची उपजतप्रेरणा नवीन कला शिकण्यासारखीच असावी असे म्हटले होते. हेनरी जेम्स या लेखकाचा भाऊ विल्यम जेम्स या मानसशास्त्रज्ञाने मानवी वर्तन म्हणजे प्राण्यांपासून वेगळी उपजत प्रेरणा म्हणजे भाषा असे सांगितले. पण विसाव्या शतकात त्याच्याकडे कोणी फारसे लक्ष दिले नाही.

चोम्स्की यानी या सर्वांना परत उजेडात आणले. मानवाच्या बोलण्याच्या अभ्यासावरून चोम्स्की यानी काढलेला निष्कर्ष म्हणजे सर्वच भाषांच्या मुळाशी असलेले समान 'व्याकरण'. येथे व्याकरण म्हणजे भाषा विकसित होण्यासाठीची शारिरिक क्षमता व मानवी मेंदूकडून केलेले प्रयत्न. मेंदूमधील भाषा विकसित करण्यामध्ये जनुकांचा वाटा आहे हेच मुळी आपल्या गावी नाही. सरळ सांगायचे म्हटले तर शब्दसंग्रह हा जन्मजात असला तर आपण सर्व एकच भाषा बोललो असतो. बालकाला मिळणारे शब्द त्याच्या माता पित्याकडून व समाजाकडून मिळत असतात. हे शब्द वापराचे ज्ञान अपरिचित नियमानुसार व्यक्त होत असते. चोम्स्की यानी यासाठी दिलेले उदाहरण भाषेचेच दिले. आपण वाक्य बनवताना वापरलेली पद्धत आपल्याला कधीही शिकवलेली नसते. इंग्रजी प्रश्नार्थक वाक्य बनवताना वाक्यातील क्रियापद विधानाच्या पूर्वी आणण्याची पद्धत आहे. पण क्रियापद विधानाच्या पूर्वी आणण्याचे आपल्यास कसे कळते? उदाहरणादाखल एक वाक्य " युनिकॉर्न दॅट इज इटिंग फ्लॉवर इज इन द गार्डन" या वाक्याचे प्रश्नार्थक वाक्य करताना दुसरे 'इज' हे क्रियापद विधानाच्या पूर्वी आणतो 'इज युनिकॉर्न दॅट इज इटिंग़ अ फ्लॉवर इन द गार्डन? असे वाक्य बनवताना पहिले इज नामाच्या आधी आलेले आहे. मनाच्या कप्प्यात फ्लॉवर खाणाऱ्या युनिकॉर्न बद्दल म्हणायचे आहे हे चार वर्षाच्या मुलालाही सरळ समजते. त्याला नामासमोरील क्रियापदाला हात लावायचा नाही हे कसे समजत असेल? हे वाक्य पूर्वी कधीही ऐकलेले नसताना नेमके काय करायचे हे त्याला बरोबर समजते. भाषेचे हेच वैशिष्ठ्य आहे. प्रत्येक वाक्य आपण शब्द व्यवस्थितपणे बनवतो. चोम्स्की यानी सांगितलेले हे विधान त्यानंतर अनेक दशके विविध भाषेतून परत परत तपासले गेले.

सर्व पुराव्यावरून निघालेला एकमेव निषकर्ष म्हणजे मानवी भाषा भाषा प्रेरणेचे फलित आहे असे स्टीव्हन पिंकर या मानसशास्त्रज्ञाने सांगितले. पिंकर यानी भाषा

कौशल्य उपजत आहे याचे भक्कम पुरावे जमा केले. जागतिक पातळीवरील भाषाविज्ञानाचा पहिला पुरावा आहे. बोलल्या जाणाऱ्या सर्व भाषेंचे व्याकरण किचकट आहे. न्यू गिनीमधील अश्मयुगापासून बोलली जाणारी भाषा जगाच्या मुख्य प्रवाहाबरोबर कधीही आली नाही. कसल्याही प्रकारचे लौकिक शिक्षण नसूनही भाषेचे स्वत:चे नियम आपोआप तयार झाले आहेत. क्वीन इंग्लिश भाषेचे नियम व ब्लॅक एबोनी बोलणाऱ्या आफ्रिकेतील दुर्गम भागातील भाषा एकसारखीच आहे. उदाहरणार्थ दोन वेळा नकारार्थी शब्द वापरून वाक्य बनवणे फ्रेंच भाषेमध्ये नेहमीचे आहे. पण इंग्लिशमध्ये असे वाक्य गावठी समजले जाते. प्रत्येक भाषेमध्ये हा नियम जवळजवळ एकसारखाच आहे. बरे हा नियम म्हणजे वाक्यरचनेची कॉपी आहे असे म्हणावे तर चार वर्षांचे मूल वर्षभर 'वेंट' भूतकाळ वापरत असेल तर एकाएकी 'गोअड' कसे म्हणू लागते? यातील सत्य म्हणजे आपण आपल्या मुलाला जेंव्हा कोणत्याही खास उपजतप्रेरणेचा अभाव असताना बोलण्यास व लिहिण्यास शिकवतो. मुलाचे भाषा शिकणे ही सहज बाब आहे. त्यासाठी त्याला खास शिक्षणाची आवश्यकता नाही. मुलासमोर बोलताना कोणताही पालक 'गोअड' असा शब्दप्रयोग करीत नाही. पण मुले मात्र गोअड कधी ना कधी वापारतात. 'कप' याशब्दाबरोबर सर्व कपाच्या आकारासारख्या वस्तूना कप म्हणायचे असे कधीही शिकवले जात नाही. कप हा शब्द संगणाकरवी शिकायचा असेल तर त्यासाठी भला मोठा प्रोग्रॅम बनवावा लागतो.

मुले आपल्या भाषेच्या प्रोग्रामसहित जन्माला येतात. या प्रोग्रममध्ये तर्क उपजत असतात. याचा सर्वात मोठा पुरावा जी भाषा मुलाना अपरिचित असते त्याच्या व्याकरणाच्या समजण्याने मिळाला. डेरेक बिकरटन एकोणीसाव्या शतकात हवाई बेटावर आलेल्या कामगारांच्या पिडगिन भाषेवर संशोधन करीत होते. पिडगिन भाषा ही पूर्णपणे नवी भाषा परस्परांची भाषा न समजणाऱ्या व्यक्तीनी विकसित केलेली भाषा असते. जगभरात अशा अनेक पिडगिन भाषा विकसित झाल्या आहेत. पण प्रत्येक भाषेचे व्याकरणाचे नियम जवळजवळ एकसारखेच असतात. पहिल्या पिढीतील भाषा ओबडधोबड होती. पण दुसऱ्या पिढीतील मुलानी त्यांच्या लहानपणी पिडगिन भाषा आत्मसात केली होती. त्या भाषेत अधिक सुसूत्रता आली, वाक्यरचना अधिक क्लिष्ट झाली व शब्दसंग्रह वाढत गेला. मॉरिशसची भाषा क्रिओल ही अनेक पिढ्यांची नवी जन्मलेली भाषा आहे.

बिकरटन यांच्या संशोधनावर आधारित बहिऱ्या मुक्यांची हातांच्या खुणांची भाषा विकसित झाली. निकारागुआ मधील बहि-यांच्या शाळेत 1980 साली एक नवी भाषा बनवण्याचे प्रयत्न झाले. शाळेमध्ये ओठांच्या हालचालीवरून शब्द ओळखण्याचे प्रयत्न फार यशस्वी झाले नाहीत. खेळाच्या मैदानावर कमी वयाच्या मुलानी ओबडधोबड पिडगिन

भाषा शिकायला प्रारंभ केला. थोड्याच वर्षात एक सुटसुटीत, कार्यक्षम, व व्याकरण सहित खुणांची भाषा तयार झाली. आणखी एकदा ज्या मुलानी ही भाषा बनवली त्यांच्यामध्ये भाषेची उपजत प्रेरणा कार्यक्षम होती हे सिद्ध झाले. प्रौढ मुले या कौशल्यामध्ये मागे पडली. प्रौढ मुलांच्यामध्ये ही कार्यक्षमता कशी विझून जाते हे अजून नीटसे समजले नाही. नेमके नवी भाषा शिकण्याची क्षमता आपण हरवून बसलो आहे. फ्रान्स मध्ये थोड्या दिवसासाठी फिरायला गेलेल्या ब्रिटिश मुलाना व प्रौढाना फ्रेंच शिकणे कठीण का वाटते याचे उत्तर यामध्येच असावे. भारतात तर हे अजूनच कठीण बनले आहे. सर्वच भारतीय भाषा प्राचीन व समृद्ध आहेत. प्रत्येक भाषेचा लेहजा व व्याकरण सर्वस्वी भिन्न आहे. त्यामुळे एका भाषेऐवजी दुसरी पर प्रांतीय भाषा शिकणे अधिकच अवघड होते. भाषेची उपजत प्रेरणा बोलण्याने कार्यान्वित होते ऐकण्याने नाही. एका ठराविक कालखंडात नवी भाषा शिकणे शक्य होते नंतर नाही. हे विधान चॅफिंच पक्ष्याच्या गाणे शिकण्याच्या पद्धतीवरून लक्षात आले. फक्त पिलू असताना चॅफिंचचे पिलू आपल्या जातीचे गाणे शिकू शकते. ते लहानपणीच घरट्यातून दुसरीकडे ठेवले तर त्याला स्वत:च्या जातीचे गाणे समजत नाही.

जेनी नावाची तेरा वर्षांची एक मुलगी लॉस एंजल्समधील एका लहानशा खोलीत कोणत्याही मानवी संपर्काशिवाय डांबून ठेवलेली सापडली. तिला फक्त दोन ठावूक होते 'स्टॉप इट ' व 'नोमोअर'. तिला सोडवल्यानंतर तिचा शब्दसंग्रह वाढला पण भाषेतील सूक्ष्म व्याकरण ती कधीही शिकू शकली नाही. तिच्या आयुष्यातील महत्वाची वर्षे भाषाकौशल्य शिकल्याशिवाय निघून गेली. वयाच्या दुसऱ्या वर्षापासून मूल भाषा शिकायला लागते. त्याच्याशी तुम्ही प्रत्यक्ष बोला किवा नाही परिसरात बोलली जाणारी भाषा ते आत्मसात करते. भाषा शिकण्याच्या मुलाच्या पायऱ्या निश्चित असतात. मेंदूमधील डाव्या भाग़ामध्ये असलेला 'ब्रोका' या शास्त्रज्ञाच्या नावाने ओळखला जाणारा भाग भाषा कौशल्याशी निगडित आहे. याला अपवाद खुणांच्या भाषेचा वापर करणाऱ्या मुक्या व्यक्तींचा आहे. अशा व्यक्ती मेंदूचा उजवा भाग खुणा करताना वापरतात. मेंदूच्या डाव्या भागाचा पक्षाघात झाल्यास होणाऱ्या बिघाडास 'ब्रोकाचा वाचाघात' (अफिसिया) म्हणतात. अशा व्यक्तीना भाषेचे सोपे व्याकरण सुद्धा समजत नाही. उदाहरणार्थ हातोड्याने काय कापता येते याचे उत्तर त्याना समजते पण ' सिंह व वाघाच्या लढाईमध्ये सिंह ठार झाला यातील कोण मृत झाले? या प्रश्नाचे नेमके उत्तर त्याना देता येत नाही. दुसऱ्या प्रश्नातील उत्तर शब्दांच्या क्रमावर अवलंबून आहे. या प्रश्नाचे उत्तर देण्यासाठी मेंदूमधील 'वारविक एरिया' सुस्थितीत असावा लागतो. वारविक भागामध्ये बिघाड असलेल्या व्यक्ती

अनेक निरर्थक शब्द एका पाठोपाठ बोलत जातात. मेंदूमधील ब्रोकाच्या भागामध्ये भाषेचा उगम आहे पण वारविक भाग ब्रोका भागाच्या नियंत्रणाने भाषा कशी वापरायची याचे सुसूत्रिकरण होते. याशिवाय इन्सुला (द्वीप क्षेत्र) नावाच्या भागामुळे भाषेचे प्रोसेसिंग होते. वाचाघात दोष असण्यामध्ये 'इन्सुला' या मेंदूमधील भागाचा सुद्धा वाटा आहे. इन्सुलामधील बिघाड दोन आनुवंशिक घटकांमुळे होतो. अकराव्या गुणसूत्रावरील एका जनुकामधील बदल झाल्याने मुलाच्या भाषाकौशल्यावर चांगलाच परिणाम होतो. अकराव्या गुणसूत्रावरील या जनुकामध्ये बदल झालेल्या मुलाचा बुद्ध्यांक कमी असतो. पण त्याला भाषा वापरताना त्याला लांब वाक्य शब्दरचना करावी लागते. भाषेतील सुटसुटीतपणा त्याला समजत नाही. उदा त्याला आर्डवर्क या प्राण्याबद्दल विचारल्यास काहीं पूर्णपणे वेगळे मांजर किंवा कुत्र्याच्या रचनेवरून वाक्य बनवावे लागते. भाषा शिकण्यामधील त्याचे कौशल्य सामान्य असते. पण भाषेचा आत्मा त्याला मुळीच समजत नाही.

दुसऱ्या आनुवंशिक जनुकाचा पूर्ण विरुद्ध परिणाम भाषाकौशल्य घटवते. त्याचा बुद्ध्यांकावर फार परिणाम होत नाही. यास स्पेसिफिक लॅंग्वेज इम्पेअरमेंट (एसएलआय) या लघुरूपाने ओळखतात. मुळात एसएलआय आस्तित्वात आहे की नाही यावर वैज्ञानिकांचे एकमत नाही. नव्या मानशास्त्रीय उत्क्रांती व आनुवंशिक वर्तन व संस्कार यांच्यामधील परिणामांचा संबंध आहे की नाही यावर आधारलेला हा सिद्धांत बेतलेला आहे. संबंधित जनुक सातव्या गुणसूत्रावर आहे. जुळया मुलांच्या दीर्घकालीन संशोधनातून भाषाकौशल्याच्या जनुकीय संबंधाचा सरळ उजेडात आला आहे. 1997 साली ऑक्सफोर्ड मधील वैज्ञानिक सातव्या गुणसूत्राच्या अधिक लांबीच्या खंडाचा अभ्यास करताना त्याना एसएलआय जनुक आढळले . हा एसएलआय भाग एका मोठ्या ब्रिटिश कुटुंबातील व्यक्तींच्या गुणसूत्रावर असावा असे वाटण्याचे कारण मजेशीर होते. काहीं वैज्ञानिकांच्या मते भाषा व्यक्त करणे व मेंदू यांच्यामधील अडचणीमुळे असे होत असावे. शब्दांचा उच्चार व ऐकण्यामधील अडथळा हा यातील मुख्य अडसर असावा. ही अडचण ऐकण्यामधील म्हणजे संवेदी (सेन्सरी) आहे असा सिद्धांत प्रचलित होता. पण यामधून निघाले ते भलतेच. भाषेच्या व्याकरणाचे आकलन याचा ऐकण्याशी काहींही संबंध नाही. ज्याना या जनुकाचा शोध लागला त्यानी त्याचे नाव 'ग्रामर जनुक' असे ठेवले.

ग्रामर जनुकाच्या शोधाचा मुख्य नायक इंग्लिश 'के' या नावाचे कुटुंब. या कुटुंबातील तीन पिढ्या पैकी एका महिलेमध्ये ग्रामर जनुकाची लक्षणे होती. तिने एका सामान्य (लक्षणे न दिसणाऱ्या) व्यक्तीशी विवाह केला. या जोडप्यास चार मुली व एक मुलगा झाला. यातील एका मुलीमध्ये ग्रामर जनुकाची लक्षणे दिसली. तिच्या पुढील

पिढीतील चोवीस अपत्यापैकी दहा मध्ये लक्षणे दिसली. या कुटुंबाने मनोविकारतज्ञांचा सल्ला घेतला. या कुटुंबाचा अभ्यास करणाऱ्या मधील काहींनी यांच्या घेतलेल्या चाचण्यामधून ऑक्सफोर्ड टीममधील वैज्ञानिकाना सातव्या गुणसूत्रावरील जनुक सापडले. लंडनमधील चाइल्ड हेल्थ इन्स्टिट्यूट मधील वैद्यक अधिकाऱ्यानी हा प्रकार वाचा व कर्ण दोषांचा असल्याचे निदान केले. या प्रकाराच्या विरुद्ध चे व ग्रामर थिअरी च्या समर्थक कॅनेडियन भाषातज्ञ मायर्ना गोपनिक या होत्या. 1990 मध्ये त्यानी के कुटुंब व अशी लक्षणे दिसणाऱ्या व्यक्तीना इंग्लिश व्याकरणाचे सोपे नियम आत्मसात करण्यामध्ये अडचण असावी असे सांगितले. याचा अर्थ त्याना नियम ठावूक आहेत पण त्यावर अधिक मेहनत घेण्याची आवश्यकता आहे असे त्यांचे म्हणणे.

उदाहरणार्थ गोपनिक यानी एखादे काल्पनिक सजीवाचे 'धिस इज वुग' अशा शब्दासहित कार्टून चित्र दाखवले व थोड्या वेळाने त्याच दोन सजीवांचे चित्र दाखवले तर क्षणार्धात ' दीज आर वुग्स' असे उत्तर यायचे. पण 'स्पेसिफिक लॅंग्वेज इम्पेअर्मेंट (एसएलपी) असलेल्या व्यक्तीना हे उत्तर कधीच देता येत नसे. एकवचनीचे अनेकवचन बनवताना 'एस' प्रत्यय लावणे एसएलपी लक्षण असणाऱ्या व्यक्तीस जमत नसे. अशा शब्दामध्ये हमखास अडखळणे किंवा 'saess' असा इंग्रजीमध्ये नसलेला शब्द ते बनवत. गोपनिक यानी त्यांच्या पाहणीवरून बनवलेला सिद्धांत म्हणजे इंग्रजी भाषेतील एकवचन जसे शब्दाच्या स्वरूपात लक्षात राहते तसे अनेकवचन त्यांच्या स्मृतीमध्ये वेगळ्या शब्दाच्या स्वरूपात लक्षात राहते. त्यांच्या ध्यानात व्याकरणाचा एकवचनाचे अनेकवचन बनवण्याचा नियम रहात नाही. हा प्रश्न फक्त एक वचन व अनेकवचनापुरता मर्यादित नव्हता. भूतकाळ, पॅसिव्ह व्हाइस, शब्द क्रमाचे नियम, शब्दाना लावण्याचे प्रत्यय, शब्द जोड्ण्याचे नियम, असे भाषाविषयाचे सोपे नियम फारसे शिकवण्याची आवश्यकता नसते. हे उपजत प्रेरणेने भाषेबरोबर समजते. एसएलआय व्यक्तीना यामध्ये अनंत अडचणी येतात. गोपनिक यानी त्यांचे निषकर्ष प्रसिद्ध केल्यानंतर टीकाकार त्यांच्यावर तुटून पडले. एका टीकाकाराच्या म्हणण्याप्रमाणे हा भाषेच्या समजण्याशी संबंधित प्रश्न आहे व्याकरणाशी नाही. इंग्लिशमधील भूतकाळाची रूपे व एकवचन अनेकवचन यांची वाचा दोष असलेल्या व्यक्तीमध्ये मोडतोड होते.

गोपनिक निराश होणारी व्यक्ती नव्हती. तिने ग्रीक व जपानी व्यक्तींच्या अभ्यासास सुरवात केली. या भाषेतील काहीं चुका शोधून काढण्यासाठीचे तिचे प्रयत्न वाखाणण्यासारखे होते. ग्रीक भाषेत 'लायकोस' म्हणजे लांडगा. लायकॉन्थ्रॉप्स म्हणजे 'वुल्फ

मॅन'. हा काल्पनिक प्राणी आहे. 'लिक' या मूळ पदापासून लायकोस हा शब्द बनलेला आहे. बहुतेक ग्रीक व्यक्तीना बोलताना 'likos' मधील '-os' कधी गाळायचे हे शिकवावे लागत नाही. उदा संयुक्त शब्द बनवताना अॅन्थ्रोपॉस असा शब्द असेल तर ते शेवटी येणारा 'एस' प्रत्यय गाळतात. हा नियम तसा किचकट वाटला तरी इंग्रजी भाषिक व्यक्ती या नियमाचा सफाईदार वापर करतात.

एसएलआय ने पीडित ग्रीक व्यक्ती लायकोफोबिया किंवा लयकॅन्ट्रॉफ सारखे संयुक्त शब्द शिकतात पण त्याना या शब्दाच्या संयुक्त शब्दाचा पूर्ण अर्थ समजत नाही. ही अडचण दूर करण्यासाठी त्याना अधिक शब्द वापरावे लागतात. मातृभाषेऐवजी परकीय भाषा शिकणाऱ्या व्यक्तीना जी अडचण येते ती ग्रीक एसएलआय व्यक्तीना येते. कायम नियमाची आठवण करीत ते बोलत राहतात. मातृभाषा त्याना तशी सुलभपणे समजत नाही. गोपनिक यांच्या लक्षात आले की एसएलआय झालेल्या काहीं व्यक्तींचा शब्द चाचण्याव्यतिरिक्त बुद्ध्यांक सामान्य पातळीहून अधिक होता. एका द्वियुग्मनज जुळया भावंडामधील सामान्य जुळयामध्ये शब्द चाचणीव्यतिरिक्त बुद्ध्यांक अधिक होता. बहुतेक एसएलआय व्यक्तीना बोलण्याव्यतिरिक्त कर्णदोषही होता. हा योगायोग असावा असेही तिला वाटले. कारण एसएलआय बाधित त्यक्तीस 'बॉल व बेल' या दोन शब्दातील फरक समजत असे पण फॉल व फेल मधील फरक तसेच 'नोज व रोज' मधील फरक समजत नसे.

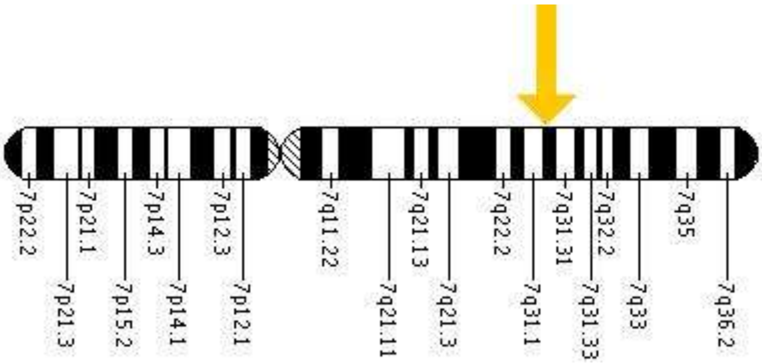
बोलणे व ऐकणे यामधील फरक शोधण्यासाठी गोपनिक यानी लेखी चाचण्या विकसित केल्या. उदा पुढील दोन वाक्ये ' ही वॉज व्हेरि हॅपी लास्ट वीक व्हेन ही वॉज फर्स्ट' आणि ' ही वॉज व्हेरि हॅपी व्हेन ही इज फर्स्ट ' बहुतेक व्यक्तीना पहिले वाक्य व्याकरणातील काळाशी संबंधित आहे हे त्वरित समजते. पण एसएलआय व्यक्तीना दोन्ही वाक्यामधील फरक समजत नाही. या दोन्ही वाक्यांचा संबंध ऐकण्याशी व समजण्याशी आहे. सध्या झालेल्या आधुनिक संशोधनातून असे आढळून आले की एसएलआय व्यक्तीना व्यवस्थित समजण्यासाठी ध्वनि 45 डेसिबल अधिक तीव्रतेचा आवश्यक आहे. याला 'साउंड मास्किंग' असे म्हणतात. समजण्यासाठी ऐकताना काहीं शब्दावर अधिक जोर दिल्यासच काहीं शब्द समजणे सोपे जाते. शब्दाच्या शेवटचे 'इडी' सारखे प्रत्यय मेंदूच्या भाषा केंद्रापर्यंत पोहोचत नसल्याने असे होते. बोलणे व ऐकणे याच्याशी संबंधित मेंदूमधील भाग शेजारी शेजारी आहेत. या दोन्ही भागावर परिणाम झालेला असतो. गरोदरपणाच्या तिसऱ्या तिमाहीत (सातवा- आठवा -नवव्या) सातव्या गुणसूत्रावरील जनुकामधील बदलाच्या परिणामामुळे

हा परिणाम होतो. चुंबकीय अनुस्पंद प्रतिमा (एमआरआय) परीक्षणातून मेंदूच्या ब्रोका व वारविक या दोन्ही भागामध्ये काहीं बिघाड अशा व्यक्तीमध्ये झाल्याचे दिसले आहे.

चिंपाझीच्य मेंदूमधील मानव सदृश दोन भाग नेमके याच ठिकाणी आहेत. मानवामधील ब्रोका भागाशी साधर्म्य असणारा भाग चिंपाझीच्या चेहऱ्याचे स्नायू, स्वरयंत्र, जीभ व तोंडाचे नियंत्रण करतो. मानवामधील वारविक भागाशी साधर्म्य असणारा चिंपाझीच्या मेंदूमधील भाग इतर कपींचे आवाज व ध्वनि संकेत स्मृतीमध्ये साठवतात. ही दोनही कार्ये भाषेतर आहेत. एसएलआय व्यक्तीमध्ये नेमके हे कार्य बिघडलेले असते. इतर शब्दात मांडायचे तर मानव जातीमध्ये भाषा उत्क्रांतीच्या टप्प्यात जेंव्हा विकसित झाली तेंव्हा मेंदूच्या ब्रोका व वारविक भागामध्ये भाषा केंद्रही विकसित झाले. ध्वनि निर्मिती व ध्वनि संकेत यांची उपजत प्रेरणा या बरोबर स्वरयंत्र, चेहऱ्याचे, जिभेचे, कान या सर्वांचा ताळमेळ यांची काहीं सोपे भाषा व्याकरणाचे संकेत शब्द संग्रह यांची सांगड हा महत्वाचा टप्पा मानवी जातिने पार पाडला.

नर वानर गणातील एकाही जातीस व्याकरणासहित भाषा विकसित करता आली नाही. गोरिला व चिंपांझी यांच्या प्रशिक्षकांचे याना भाषा शिकवण्याचे सर्व प्रयत्न व्यर्थ गेले. भाषा ध्वनि निर्मिती व ध्वनि प्रोसेसिंग याच्याशी निगडित आहे. कर्णबधिर व्यकती दुसऱ्या व्यक्तीच्या डोळे व हाताच्या हालचालीवरून काहीं प्रमाणात भाषा शिकू शकतात. मेंदूच्या वारविक व ब्रोका भागामध्ये बिघाड असलेल्या व्यक्तीना भाषा व्यक्त करणाऱ्या सर्व कसोट्यामध्ये अडचणी येतात. एकोणिसाव्या शतकातील विल्यम जेम्स यांच्या म्हणण्यानुसार मानवाने आनुवंशिक घटकावरून उपजत प्रेरणावर मात करीत भाषा शिकण्यामधील कौशल्य आत्मसात केले. जेम्स यांचा सिद्धांत 1980 साली उत्क्रांति मानसवैज्ञानिकानी पुढे केलेल्या म्हणण्यावर आधारलेला होता. या सिद्धांताचे थोडक्यात सार असे "बरे वाटल्यानंतर स्मित करणे, त्रास झाल्यानंतर चेहरा वाकडा होणे किंवा सुंदर व्यक्ती दिसल्यानंतर तरुण असल्याचा भाव चेहऱ्यावर येणे हा संस्कृतीऐवजी उपजतप्रेरणेचा भाग आहे. "

सातवे गुणसूत्र 159 दशलक्ष बेस जोड्यानी बनलेले आहे. एकूण पेशीतील 5-5.5 टक्के डीएनए सातव्या गुणसूत्राने व्यापलेला आहे. मोजण्याच्या पद्धतीप्रमाणे सातव्या गुणसूत्रावर 900-1000 जनुके आहेत.



सातव्या गुणसूत्रावरील सिस्टिक फायब्रोसिस जनुक

सातव्या गुणसूत्रावर असणारी काहीं जनुकामुळे विविध जनुकीय आजार होत असल्याचे आढळले आहे यातील एक सिस्टिक फायब्रोसिस. 7q31.2 हे आहे सिस्टिक फायब्रोसिसचे गुणसूत्रीय स्थान. क्यू या सातव्या गुणसूत्रावरील लांब भागातील 117, 470, 771 ते 117, 668, 664 बेस जोड्यामध्ये असलेल्या बिघाडामुळे सिस्टिक फायब्रोसिस हा आजार होतो. जवळ जवळ दोन लाख बेस जोड्यामधील उत्परिवर्तनामुळे फुफ्फुसातील वायुकोशाभोवती असलेल्या श्लेष्मल द्रवाची संहति बदलून तो अधिक चिकट बनतो. चिकट श्लेषमल द्रवामुळे वायुकोशातून ऑक्सिजन व कार्बन डायऑक्साइडची देवाणघेवाण अत्यंत कमी प्रमाणात होते. याचे कारण पेशीआवरणामधून होणारा सोडियम क्लोराइड वहनामध्ये बदल हे आहे. सिस्टिक फायब्रोसिस हा आनुवंशिक आजार असणाऱ्या व्यक्तीमधील 2/3 व्यक्तीमध्ये शेश्मल द्रवातील प्रथिनामध्ये असणाऱ्या 508वे अमिनो आम्ल बदलून तेथे फेनिल अलॅनिन अमिनो आम्ल आलेले असते. युरोपमधील कॉकेशियन रेस मध्ये सिस्टिक फायब्रोसिस आजाराचे प्रमाण दर 2500- 3500 व्यक्तीमध्ये एक असे आहे. माता व पिता या दोन्ही मधून येणाऱ्या दोन्ही सातव्या गुणसूत्रावर दोषी जनुक असल्यास हा आजार हमखास होतो. सिस्टिक फायब्रोसिसमुळे बालकांचा लहानपणीच मृत्यू ओढवतो.

कर्करोग : सातव्या गुणसूत्राच्या रचनेमध्ये किंवा संख्येमध्ये बदल झाल्यास कर्करोग उद्भवतात. गुणसूत्रातील बदलामुळे रक्त पेशी बनवणाऱ्या पेशींचा कर्करोग श्वेताकर्क(ल्यूकेमिया) व प्रतिक्षमता पेशींचा लसिकाउतीअर्बुद (लिंफोमा) जातीचा कर्करोग उद्भवतो. सातव्या गुणसूत्राच्या जोडीपैकी एकच गुणसूत्र असणे किंवा दोन गुणसूत्रापैकी एका गुणसूत्रातील एखाद्या भागाचा अभाव असल्यास रक्त व अस्थिमज्जा यांचे विकार होतात. श्वेत पेशी कर्करोग होण्याची शक्यता अशा व्यक्तीमध्ये वाढते. सातव्या गुणसूत्रावरील काहीं जनुके पेशींच्या सामान्य वाढ व विभाजन नियंत्रित करतात. या

जनुकांच्या अभावामुळे पेशींची वाढ व विभाजन वेगाने होते. अशा अनियंत्रित वाढीमुळे कर्करोग होतो. सध्या या जनुकांचा शोध घेण्यावर संशोधन चालू आहे.

ग्रेग सिफॅलोपॉलिसिंडक्टायली संलक्षण : या नावाचा विकार सातव्या गुणसूत्रावरील लहान पी भागावरील GLI3 जनुकामधील दोषामुळे उद्भवतो. हे जनुक जन्मापूर्वी बालकाच्या काहीं अवयवांच्या व उतींच्या सामान्य वाढीसाठी आवश्यक असते. यातील एक बिघाड म्हणजे हाताची किंवा पायांची कधीकधी हात व पाय यांच्या बोटांची संख्या पाच ऐवजी सहा किंवा दोन बोटे जुळलेली असणे. ही शक्यता पाच किंवा सहा बोटापैकी कोणत्याही बोटांची असू शकते. मानसिक वाढ अपुरी व शारिरिक वाढ खुंटणे अशी लक्षणे शक्यतो प्रकट होतात. चिकलेली बोटे शस्त्रक्रियेने वेगळी करता येतात.



आकृति ग्रेग सिफॅलोपॉलिसिंडाक्टायली

सातव्या गुणसूत्रातील बदलामुळे मानवामध्ये पेशींचे कर्करोग होतात. त्यातल्यात्यात रक्त निर्मितीशी संबंधित कर्करोग सातव्या गुणसूत्रामुळे होतात यात ल्यूकेमिया व लिंफोमा यांचा समावेश आहे. सातव्या गुणसूत्रावरील काहीं जनुके पेशी विभाजनाशी संबंधित आहेत. यामध्ये काहीं बदल झाल्यास पेशी विभाजन अधिक वेगाने होते व कर्करोग होतो. याशिवाय ग्रेग सिफॅलोपॉलिसिंडकटायली सिंड्रोम, रसेल सिल्वर सिंड्रोम विल्यम सिंड्रोम असे काहीं आनुवंशिक दोष सातव्या गुणसूत्रातील बिघाडामुळे होतात.

!!सातवा अध्याय समाप्त!!

!!अध्याय आठवा!!

गुणसूत्र आठवे

काळाच्या ओघात टिकून राहणारी विशिष्ठ आज्ञावलीने नियंत्रित यंत्रे म्हणजे सजीव. ही आज्ञावली स्वार्थी अप्पलपोट्या रसायनानी किंवा जनुकानी बनलेली आहे ही बाब आश्चर्यकारक नाही काय? :

रिचर्ड डॉकिन्स, सेल्फिश जीन्स.

कोणत्याही नव्या इलेक्ट्रॉनिक वस्तूचे माहितीपत्रक किंवा ती कशी वापरायची याचे चोपडे भलते बोअर असते. एका ठिकाणी धड कोणतीच माहिती यूजर मॅन्युअल मध्ये नसते. उदाहरणार्थ नवी कार घेतल्यास मी तिचे मॅन्युअल कधीही पूर्ण वाचलेले नाही. जेंव्हा आवश्यकता असेल तेंव्हा पाहू असे म्हणत मी वीस हजार किलोमीटर ड्रायव्हिंग केले. समजा कार मॅन्युअलचे चिनी भाषेत भाषांतर केले तर इंग्रजी मध्ये जे आहे त्याहून काहीं नवीन वाक्ये किंवा पृष्ठे त्यामध्ये घालायला लागतील. अशा पाच भाषेतील मॅन्युअलची पृष्ठे कमी अधिक पानांची होतील. प्रत्येक सूचनेमध्ये काहीं निरर्थक वाक्ये घुसडल्याशिवाय त्याना काय म्हणायचे आहे हे समजणारच नाही. ह्यूमन रेटिनोब्लास्टोमा जनुकाचे नेमके असेच झाले आहे. सत्तावीस लहान परिच्छेदांच्या मध्ये सव्वीस लांब वाक्ये या जनुकाच्या अक्षरामध्ये आलेली आहेत.

निसर्गाने एक नको ते गूढ जीनोममध्ये दडवून ठेवलेले आहे. प्रत्येक जनुक प्रमाणापेक्षा अधिक किचकट आहे. पूर्वी कूट्कथा नावाचे प्रश्न बनवून ठेवण्याची पद्धत होती. त्या प्रश्नाचे उत्तर शोधण्यासाठी अनेक निरर्थक पायऱ्यामधून जावे लागत असे. तसे जनुक म्हणजे व्यक्त होणारा बेस क्रम. हा कितीही लांबीचा असू शकतो. व्यक्त झाल्यानंतर या बेस क्रमाच्या सहाय्याने आरएनए किंवा बहुपेपटाइड किंवा प्रथिन होते. ही झाली सर्वसाधारण व्याख्या. जनुकाच्या बेस क्रमामध्ये अव्यक्त निरर्थक बेस क्रमाचे भले मोठे परिच्छेद

आढळतात. कधी कधी या क्रमामध्ये जनुकाशी असंबद्ध बेस क्रमही असतो. हा बेस क्रम येथे येण्याचे कारण जीनोम लिहिण्यातील गोंधळ. जीनोमची कॉपी होताना ती गोंधळासहित झाल्याने हा गोंधळ अधिकच गुंतागुंतीचा होतो. याचे उत्तम उदाहरण महाभारत या ग्रंथाचे. नक्की महाभारत कोणी लिहिले ठावूक नाही. आपल्या माहितीप्रमाणे महर्षि व्यासानी महाभारत सांगितले. ते गजाननाने लिहिले. गजानन नावाच्या लेखनिकाने ते लिहिले. मूळ प्रत संस्कृतमध्ये लिहिली असे मान्य केले तर एकच प्रत लिहिली असणार. महाभारताच्या पाच प्रती लिहिल्या असे मान्य केले तर. त्याच्या आणखी प्रती लिहिण्यासाठी नव्या लेखनिकांची दुसऱ्या पिढीतील फौजेने आपापल्या कुवतीप्रमाणे आणखी काहीं कथा व उपकथा त्यामध्ये घुसडल्या. आजचे महाभारताचे स्वरूप हे एका भल्या मोठ्या ग्रंथाचे व शेकडो कथानकांचे झाले आहे. यातील मूळ महाभारताचा प्रारंभ व शेवट कोठे हे नक्की सांगता येईल?

ई मेलच्या जमान्यात मी जर माझ्या कॉंटक्ट मधील मेल आय डी वर एक खालील अर्थाची मेल पाठवली " आज माझ्या देशाची प्रगती झाली आहे. " यातील प्रगती या शब्दावर क्लिक केल्यानंतर तुमच्या संगणकाची हार्ड डिस्क कोरी होईल. कृपया ही मेल फॉरवर्ड करा. मेल फॉरवर्ड केली नाही तर मेल बरोबर असलेला व्हायरस कार्यांवित होतो. संगणकातील तज्ञाना या मेलमधील फोलपणा कळण्याच्या आत ही मेल दहा हजाराहून अधिक मेल बॉक्स वर फॉरवर्ड झालेली असेल. ही मेल म्हणजेच एक व्हायरस आहे.

या पुस्तकामधील जीन किंवा जनुक याचा अर्थ जीनोममधील एक घटक असा गृहित धरलेला आहे. जनुक म्हणजे प्रथिनामध्ये व्यक्त होणारा डीएनएचा क्रम. प्रत्यक्षात जीनोममधील सत्त्याण्णव टक्के भाग म्हणजे जनुक नव्हे. या सत्त्याण्णव टक्के जीनोममध्ये सुडोजीन, रिट्रोसुडोजीन, सॅटेलाइट, मिनिसॅटेलाइट, मायक्रोसॅटेलाइट, ट्रानस्पोसोन्स, रिट्रोट्रांस्पोसोन्स यांचा समावेश आहे. या सर्वाना एकत्रितपणे 'जंक डीएनए ' असे म्हणतात. रिचर्ड डॉकिन्स यांच्या व्याख्येप्रमाणे हा 'स्वार्थी डीएनए' सेल्फिश डीएनए आहे. जंक डीएनए पैकी काहीं जनुके प्रथिनामध्ये कधीही व्यक्त होत नाहीत. जंक डीएनए सर्वच गुणसूत्रामध्ये असतो. जंक डीएनए व्यक्त होत नसला तरी सध्या जंक डीएनए डीएनए अंगुलिमुद्रण तंत्राचा अविभाज्य घटक आहे.

जनुक ही प्रथिनाची रेसिपी आहे. पण सर्व रेसिपी आवश्यकच असतात असे नाही. मानवी जीनोममधील सर्वात सहज व सारखी येणारी रेसिपी म्हणजे रिव्हर्स ट्रान्स्क्रिप्टेझ पश्च प्रतिलेखन करणारे प्रथिन. एरवी डीएनए चे प्रतिलेखन एकाच दिशेने होते.

मानवी शरीरामध्ये पश्च प्रतिलेखन विकराची आवश्यकता नाही. गर्भधारणेच्या वेळी मानवी जीनोममधून पश्च प्रतिलेखन जनुक काढून टाकता आलेच तर मानवी आयुमर्यादा, आरोग्य व एकंदरील दररोजच्या पेशींच्या जडण घडणीमध्ये कोणताही फरक पडणार नाही. कदाचित मानवी जीवनक्रम सुधारण्याची शक्यता अधिक. पण काहीं परजीवींच्या आस्तित्वासाठी पश्च प्रतिलेखन जनुक अत्यावश्यक आहे. उदा एचआयव्ही जनुकामधील पश्च प्रतिलेखन जनुक श्वेतपेशीमध्ये शिरकाव करून पोषिताचा जीव घेते. मानवामध्ये पश्च प्रतिलेखन जनुक घातक आहे. असे असले तरी पूर्ण जीनोममध्ये पश्च प्रतिलेखन जनुक क्रमांची सर्व गुणसूत्रावरील संख्या शेकड्यानी नव्हे तर हजारोनी आहे. याची तुलना गुन्ह्यामध्ये वापरून सोडून दिलेल्या मोटारींच्या प्रमाणे आहे. एकदा बॅंकेवर दरोडा घालून करून पैशांची विल्हेवाट लावण्यासाठी वापरलेली गाडी पोलिसानी जप्त केली म्हणजे ती परत वापरात येत नाही. मग अशी उपद्रवी जनुके मानवी जीनोममध्ये आलीच कशी असा प्रश्न पडणे साहजिक आहे. याचे उत्तर पश्चप्रतिलेखन जनुकाच्या कार्यामध्ये आहे. जनुकाची आरएनएच्या स्वरूपातील प्रत पश्चप्रतिलेखन प्रथिनाच्या सहाय्याने बनवणे हे याचे कार्य. जनुकाची प्रत करणे हे परतीचे तिकीट काढण्यासारखे आहे. पश्चप्रतिलेखन जनुकाच्या सहाय्याने एचआयव्ही विषाणू स्वत:च्या जीनोमची प्रत मानवी जीनोमबरोबर काढून ठेवतो. बराच काळ ही प्रत कार्यान्वित होत नाही. पुरेशा प्रती काढून झाल्या म्हणजे एचआयव्ही विषाणूचा संसर्ग झाल्याचे समजते. या पद्धतीस 'ट्रोजन हॉर्स टेक्निक' म्हणतात. ट्रॉय मधील सैनिक काढून घेतल्यानंतर एका लाकडी घोड्यामध्ये स्वत:चे सैनिक लपवून ठेवले होते. रात्र झाल्यानंतर या सैनिकानी सर्व शहरातील सैनिकाना रात्री बेसावध ठार मारले अशी गोष्ट युलिसिस या महाकाव्यामध्ये आहे. हा प्रकार तसाच आहे. मानवी जीनोममधील अशा हजारहून अधिक पश्च प्रतिलेखन जनुकांचा इतिहास विविध विषाणूमधील आहे. यातील बहुतेक निष्प्रभ किंवा निरुपयोगी झालेले आहेत. पूर्ण मानवी जीनोममधील यांची संख्या जीनोमच्या 1.3% एवढी भरते. टक्क्यांच्या भाषेत सांगण्याऐवजी जीनोममध्ये एकूण बेस क्रमापैकी फक्त 3% जनुके कार्यक्षम आहेत असे सांगितले म्हणजे निरुपयोगी व निष्प्रभ जनुकांची व्याप्ती किती आहे हे समजेल. बऱ्याच व्यक्तीना मानवाचे पूर्वज गोरिला, चिंपांझी आहेत म्हटले तर सहन होत नाही पण खरे तर कपि तर सोडाच विषाणूसुद्धा मानवी जीनोममध्ये आधीपासून आहेत.

विषाणू जीनोम मधील बहुतेक जनुके नष्ट होऊन त्यापैकी फक्त पश्च प्रतिलेखन जनुकेच शिल्लक का रहावीत याचे नीट उत्तर सापडत नाही. मानवी परजीवीमधील काहीं जनुके पिढ्यानपिढ्या एका मधून दुसऱ्यामध्ये संक्रमित होत रहातात. यापैकी एक पश्चट्रानस्पोसोम क्रम रिट्रोव्हायरसहून अधिक वेळा जीनोममध्ये आढळतो. यापैकी एक क्रम

LINE-1 या नावाने ओळखला जातो. हा डीएनए चा परिच्छेद हजार ते सहाहजार अक्षरांच्या बेस क्रमाचा असतो. या क्रमाच्या मध्यभागी पश्चप्रतिलेखन क्रम आहे. एका अंदाजानुसार मानवी जीनोममध्ये लाखाहून अधिक वेळा LINE-1 क्रम पुन्हा पुन्हा आलेला आहे. एकूण जीनोमच्या 14.6 % पश्च ट्रान्स्पोसोम येणे म्हणजे खऱ्या जनुकाहून या क्रमांची संख्या पाचपट आहे. याचे परिणाम भयानक संभवतात. LINE-1 क्रमाचे सुद्धा परतीचे तिकीट आहे. स्वत:च्या क्रमाचे प्रतिलेखन तर यामुळे होतेच शिवाय ही प्रत गुणसूत्रामध्ये कोठेही दोन जनुकामधील जागा अडवते.

जीनोममधील जनुकाशिवाय आणखी एक वेगळा प्रकार एएलयू Alu या आद्याक्षराने ओळखला जातो. एएलयू हे लहान 180-280 बेस क्रमाचे तुकडे मानवी जीनोममध्ये दहा लाख वेळा पुनुरावर्तित झालेले आहेत. पूर्ण मानवी जीनोममधील दहा टक्के जागा एएलयू ने व्यापलेली आहे. टिपिकल एएलयू क्रमाचे प्रथिन निर्मिती रचना रायबोसोम जनुकाशी साम्य दर्शवते.

एएलयू क्रम प्रवर्तक जनुक (प्रमोटर जीन) म्हणून ओळखला जातो, एएलयू म्हणजे 'मला वाचा" असा संकेत जनुकाच्या मध्यभागी असलेला क्रम दर्शवतो. जनुक द्विभाजनाच्या दृष्टीने हा आदर्श क्रम आहे. कारण जनुकामध्ये असलेला प्रतिकरणाचा संकेत. अशा मुळे एएलयू जनुकास 'आभासी जनुक' (सुडोजीन) असेही म्हटले जाते. आभासी जनुकांचे वैशिष्ठ्य म्हणजे जनुकांच्या गर्दीतील ही जनुके क्षीण झालेली असतात. यांचे प्रतिकरण झाले तरी यापासून अमिनो आम्ल किंवा बहुपेप्टाइड, अथवा आरएनए यापैकी काहींही होत नाही. हळू हळू अनेक पिढ्यांच्या आनुवंशिकतेमध्ये यांचे कार्य संपुष्टात आले आहे. पूर्वीच्या जनुकाचा मागमूसही यावरून लागत नाही. जुन्या भिंतीवरील पिवळे पडलेल्या ग्रुप फोटोमधील एकही चेहरा जसा ओळखता येत नाही तसे या जनुकांचे झाले आहे. उदाहरणार्थ असाच एक असंबद्ध जनुक क्रम नवव्या गुणसूत्रावर आहे. हे जनुक वेगळे करून त्यासोबत खुणेचा किरणोद्धारित क्रम जोडला तर असा क्रम 14 ठिकाणी वेगवेगळया अकरा गुणसूत्रावर आढळतो. हे सर्व क्रम अनावश्यक आहेत. पूर्वी कधीतरी यांची उत्परिवर्तने झाली असावी पण आता त्यावरून काहींही उलगडत नाही. कार्यक्षम जनुकाच्या निरर्थक प्रती जीनोममध्ये कोठेतरी विखुरलेल्या आढळतात. कार्यक्षम एएलयू क्रम मानवात नसला तरी माकडामध्ये यातील तीन कार्यक्षम क्रम आहेत. नरवानर गणात कपि व मानव वेगळया जाति होताना पन्नास लाख वर्षापूर्वी माकडातील क्रम कार्यक्षम राहिला पण तोच क्रम मानवामध्ये अकार्यक्षम बनला. एएलयू फक्त नरवानर गणातील पाच जातींच्या

जीनोममध्ये आस्तित्वात आहे. पस्तीस लाख वर्षापूर्वी चिंपांझीच्या पूर्वजामध्ये हा क्रम कार्यक्षम होता. हा जनुकीय इतिहास पाच लाख वर्षापूर्वी चिंपांझीपासून वेगळे होतानाचा आहे.

LINE-1s आणि Alus बद्दलची सर्व माहिती हा अनपेक्षितपणे लागलेला शोध आहे. मानवी जीनोम अशा अडगळीनी भरलेला आहे. संगणकामध्ये असंख्य व्हायरस असावेत तसे स्वार्थी, परजीवीमधील जनुक क्रम मानवी जीनोममध्ये येण्याचे कारण फक्त स्वत:च्या जीनोमाचे प्रतिकरण व्हावे एवढेच आहे. जवळजवळ 35 टक्के मानवी जीनोममध्ये परजीवी डीएनए अक्षरांचा गुंता आहे. याचा अर्थ प्रत्येक वेळी सर्व गुणसूत्रांचे विभाजन होताना 35% अधिक ऊर्जा लागते. मानवी जीनोममधून हा गुंता कधीतरी काढावा लागणार आहे. याची कल्पना कोणाला या पूर्वी आलेली नव्हती. हे फक्त मानवी जीनोममध्येच घडले आहे असे नाही. अन्ननलिकेमध्ये असणारे सूत्रकृमी, रक्तातील परजीवी, पेशीमधील विषाणू, प्रत्येक वर्ग व उपवर्गात आहेत. प्रत्येक वर्गाच्या परजीवींचा आवाका कमी अधिक असतो. 1970 च्या सुमारास उत्क्रांति जीववैज्ञानिकाना डार्विनच्या निसर्ग निवडीच्या सिध्धांतामध्ये फार संघर्ष असावा असे वाटत नव्हते. जसे हळू हळू जीनोमचा अभ्यासास वेग आला तसे जनुकामधील संघर्ष कसा असतो याची जाणीव झाली. एक नेहमीचे उदाहरण मलेरियाच्या परजीवीचे पाहिले तर मलेरिया परजीवीचे जीवनचक्र मादी डास व मानवामध्ये पूर्ण होते. मलेरियाने जगभरात दरवर्षी सहालक्ष सत्तावीस हजार व्यक्ती मृत्यू पावतात. यातील निम्मी पाच वर्षाखालील बालके असतात. डासामध्ये असणाऱ्या मलेरिया जीवनक्रमाचा डासावर काहींही परिणाम होत नाही. पण उरलेला जीवनक्रम मानवी शरीरात पूर्ण होताना मलेरियाचा आजार मानवामध्ये होतो. मलेरिया परजीवीचा लैंगिक जीवनक्रम डासामध्ये होतो याचा अर्थ मलेरिया परजीवी व डासासारख्या कीटकाचा संबंध मानवाहून जुना आहे. उत्क्रांतीमध्ये डास मानवापूर्वी कितीतरी वर्षापूर्वी आस्तित्वात आले आहेत. मलेरिया परजीवीने सोप्या मार्गाने मानवी शरीरात प्रवेश मिळवून जीवनक्रम सुखाने पूर्ण होईल असा स्वत:च्या जीनोममध्ये सोयिस्कर बदल करवून घेतला आहे. हे फक्त प्राण्यांच्याच बाबतीत आहे असे नव्हे वनस्पतिमध्ये सुद्धा परजीवींची वाढ होते. याचा परिणाम आयुर्मान कमी होणे होणाऱ्या आजारामुळे परजीवींना जगण्याची संधी देणे. भल्या मोठ्या ट्रेनमध्ये प्रवास करीत असलेल्या फुकट्या प्रवाशाप्रमाणे तुमची इच्छा असो वा नसो तुमच्या बरोबर नको त्या परजीवींच्या जनुकांचे आस्तित्व टिकून राहते.

अस्तित्व टिकून राहण्याचा मुद्दा गौण आहे. खरा फायदा पुढील पिढी निर्माण करण्याची संधी मिळाल्याचा आहे. जनुके स्वार्थी असतील तर काळाच्या ओघात डीएनए

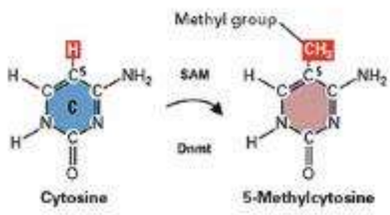
क्रम टिकणे हा जीवन मरणाचा प्रश्न आहे. काहीं जनुकानी स्वत:चे शरीर नसताना हा खात्रीचा मार्ग शोधला आहे. सुरक्षित जीनोम शोधण्यासाठी पर्यावरणातील संघर्ष व सहकार या दोघांची मदत होते. 1970 पासून उत्क्रांती जनुकीय झाली. हे सिद्ध करण्यासाठी वैज्ञानिकांच्या एका दुकलीने 1980 साली जीनोममध्ये असंबद्ध जनुकांचा वावर म्हणजे परक्या जीनोममध्ये आपले आस्तित्व टिकवून ठेवणे. सध्या आनुवंशवैज्ञानिक एका प्रश्नावर अडखळले आहेत तो म्हणजे 'मानवी जीनोमचे खरे कार्य मानवाच्या जनुकांसाठी की परकीय जनुकाना सांभाळण्यासाठी.'

जनुके म्हणजे फक्त प्रथिनांची रेसिपी आहे त्याना आयुष्यात काहीं स्वप्न असेल असे कधीही वाटले नसते. स्वार्थी जनुके म्हणजे गाडीतील पॅसेंजर नाही. स्वार्थी जनुके जीनोमचा भार नाही. पण अशा परकीय जनुकामुळे मूळ जनुकाच्या प्रामाणिकपणावर परिणाम होतो. कारण स्वार्थी जनुकाचा स्वभाव एका स्थानावरून दुसरीकडे जाण्याचा असतो. किंवा स्वार्थी जनुक त्याच्या प्रती वेगवेगळया ठिकाणी विखरून ठेवतो. एखाद्या महत्वाच्या जनुकाच्या मध्ये असे स्वार्थी जनुक असल्यास जनुकच्या मूळ कार्यावर चांगलाच परिणाम होतो. नको ते जनुक कडमडणे हे जनुकाच्या उत्परिवर्तनाचे एक कारण आहे. 1940 च्या सुमारास ट्रान्स्पोसोनचा शोध बार्बारा मॅक्लिन्टॉक यानी मक्याच्या गुणसूत्रात लावला. त्यानी लावलेला शोध भविष्यातील ट्रान्स्पोसोन सर्व जीनोममध्ये कमी अधिक प्रमाणात असतात हे समजले. त्रेचाळीस वर्षानंतर 1983 साली त्याना 'जंपिंग जीन्स' च्या शोधाबद्दल नोबेल पुरस्काराने गौरवण्यात आले.

बार्बरा मॅक्लिन्टॉक यानी मक्याची काहीं रंगीबेरंगी दाणे असलेली कणसे पाहिली. एकाच कणसावर अनेक रंगांचे दाणे असणे म्हणजे रंगाशी संबंधित जनुके 'तळयात मळयात' अशी उड्या मारत असावीत असा त्यांचा अंदाज. LINE-1s व Alus अनेक जनुकांच्या मध्ये आल्याने उत्परिवर्तनाची शक्यता वाढते. मानवामध्ये रक्त गोठण द्रव्य जनुकाच्या मध्ये LINE-1s व Alus क्रम आल्याने हीमोफिलिया झाल्याचे सिद्ध झाले आहे. काहीं अज्ञात कारणाने मानव जातिमध्ये डीएनए परजीवींचा उपद्रव तुलनेने कमी होतो असे दिसते. मानवातील सातशे उत्परिवर्तानामधील एक जंपिंग जीन मुळे होते, तर उंदरातील दहा टक्के उत्परिवर्तने जंपिंग जीन मुळे होतात. 1950 च्या सुमारास एका ड्रासोफिला (फळमाशी) वरील प्रयोगातून जंपिंग जीनमुळे असणारा धोका लक्षात आला. ड्रासोफिला मेलॅनोगॅस्टर जातीच्या फळमाशी जगभरातील सर्व आनुवंशविज्ञान प्रयोगशाळेमध्ये एक मॉडेल म्हणून वापरली जाते. यातील काहीं माशा चुकून प्रयोगशाळेबाहेर पडल्या. स्थानिक

ड्रासोफिला विलिस्टोनि बरोबर त्यांचा संकर झाला. ड्रासोफिला विलिस्टोनि मध्ये असलेला एक आगांतुक 'पी' जनुक आधीपासून शिरलेले होते. बहुतेक 'पी' जनुकाचा उगम रक्त शोषी गोचीडामधील आहे. ड्रासोफिला विलिसटोनि मधून 'पी' जनुक ड्रासोफिला मेलॅनोगॅस्टर मध्ये शिरले. एखाद्या वणव्यासारखा 'पी' घटकाचा प्रसार ड्रासोफिलामधून झाला. एके काळी सर्वच प्रयोगशाळेतील ड्रासोफिला मेलॅनोगॅस्टर मध्ये 'पी' जनुकाचा प्रादुर्भाव होता. 1950 च्या आधी पासून वाढवलेल्या 'कल्चरमध्ये' मात्र 'पी' घटक नव्हता. ज्या गुणसूतामध्ये 'पी' घटक गेला तेथील सामान्य जनुकांची त्याने वाट लावली. हळू हळू ड्रासोफिलाच्या पुढील पिढ्यामध्ये 'पी' घटक निष्क्रीय झाला. सध्या 'पी' घटक विनातिकीट प्रवास करणाऱ्या प्रवाशासारखा झाला आहे.

ड्रासोफिलामधील 'पी'घटकासारखा कोणताही घटक आजच्या क्षणी मानवी जीनोममध्ये नाही. पण त्यासारखा "स्लीपिंग ब्यूटी" असे नाव असणारा क्रम सामन माशाच्या जीनोममध्ये आहे. मानवी पेशीमध्ये स्लीपिंग ब्यूटी क्रम संगणकाच्या 'कट' 'पेस्ट' पद्धतीने घालता येतो. नऊ मानवी एएलयू क्रमामध्ये स्लीपिंग ब्यूटी क्रम चपखलपणे बसतो. नेहमीची जनुकांची गळचेपी या नव्या क्रमामुळे होते.नवा क्रम आकार्यक्षम होण्यास बराच काळ लागतो. मानवी जीनोममध्ये असे अनेक परजीवींचे क्रम साठत गेलेले आहेत. जीनोममध्ये हा क्रम अकार्यक्षम होतो पण जीनोमधून तो काढून टाकता येत नाही. ड्रासोफिलापेक्षा या बाबतीत आपण सुदैवी आहोत. डीएनए व्यक्त होण्यामध्ये दैवाचा भाग आहे की नाही हे सांगता येत नाही पण आपला जीनोम तसाच टिकून राहण्यात मानवी डीएनए अधिक कार्यक्षम आहे हे नक्की.



.

स्वार्थी डीएनए अकार्यक्षम करण्यासाठी जी पद्धत वापरली जाते त्यास 'मिथिलेशन' असे म्हणतात. या पद्धतीचे अधिक अचूक नाव सायटोसिन मिथिलेशन.

जनुकीय संकेतानुसार इंग्रजी अक्षर 'C' म्हणजे सायटोसिन. मिथिलेशन म्हणजे सायटोसिनमधील हायड्रोजनच्या ठिकाणी मिथिल ग्रुप अडकवणे. मिथिलेशन झालेल्या सायटोसिन रेणूस 5-मिथिल सायटोसिन म्हणतात. डीएनएचे मिथिलेशन झाले आहे त्या ठिकाणी असलेल्या डीएनए क्रमाचे प्रतिकरण थांबते.

जीनोममधील नको त्या भागाचे मिथिलेशन करण्यास बराच वेळ लागतो. ज्या ठिकाणी जनुकाचे प्रतिकरण चालू होते तेथे उन्नायक जनुक असते (प्रमोटर- आरएनए पॉलिमरेझ) असतात. मिथिलेशन मुळे जनुक प्रतिलेखन चालूच होत नाही. याला जनुक 'स्विच ऑफ' असेही म्हणतात. आपल्याला ठावूक आहे प्रत्येक पेशीमध्ये असलेला डीएनए सारखाच आहे. पण उतीगणित पेशीचे कार्य बदलते. कोणत्या पेशीमधील उतीचे कोणते कार्य चालू ठेवायचे व कोणत्या उतीचे बंद करायाचे हे जनुक स्विच ठरवते. उदा. नेत्रभिंगातील पेशीमधील चयापचयाचा वेग अत्यंत कमी व पेशींची वाढ अत्यंत सावकाश असते. साठाव्या वर्षी सुद्धा त्या पारदर्शक राहतात. याउलट मुख गुहेची अंत:त्वचा चाळीस मिनिटानी बदलते. यामुळे यकृतपेशी व त्वचा पेशी वेगळे कार्य करू शकतात. मिथिलेशन Alu and LINE-1ट्रांस्पोसोन्स वर अधिक परिनामकारक आहे. एका नव्या सिद्धांतानुसार भ्रूणाची वाढ होत असता जीनोममधील सर्व जनुकांचे मिथिलेशन तात्पुरते थांबते. यानंतर सर्व जनुकांच्या खास रेणूंच्या तपासण्यानंतर ज्या ठिकाणी पुन्हा पुन्हा येणारे बेस क्रम असतीत तेथे मिथिलेशनमुळे ते बंद करण्याचे काम परत चालू होते. कर्करोगाच्या अर्बुद पेशीमध्ये मिथिलेशनैवजी डीमिथिलेशन होणे ही पहिली खूण. गुन्हेगाराला हातकडीतून मोकळे करण्यासारखा हा प्रकार आहे. जे क्रम मिथिलेशनमुळे सुप्तावस्थेत असतात ते सुटे झाले म्हणजे जीनोममधील ट्रान्स्पोसोमसहित सर्व जनुके मोकाट सुटतात. अशाने कर्करोगाच्या गाठी वेड्यावाकड्या वाढतात. थोडक्यात स्वार्थी बेस क्रमाचा अटकाव मिथिलेशनमुळे होतो. LINE-1क्रमाची लांबी सु 1400 बेस जोड्या असते. एएलयू तुलनेने लहान म्हणजे 180 बेस जोड्या लांब असते. एएलयू पेक्षा लहान क्रम बऱ्याच मोठ्या प्रमाणात जीनोमभर विखुरलेले असतात याना स्वार्थी क्रम असे म्हणता येत नाही पण इतर क्रमाप्रमाणे यांचे सुद्धा प्रतिकरण होते. गुन्हा शोधन तंत्रात अशा लघु क्रमाना सध्या महत्व मिळाले आहे. यास 'व्हेरिएबल नंबर टॅंडॉम रिपीट' लघु रूप 'व्हीएनटीआर' म्हणतात.

व्हीएनटीआर क्रम सर्व गुणसूत्रामध्ये असतात. मानवी जीनोममध्ये यांची संख्या हजाराहून अधिक आहे. प्रत्येक वेळी व्हीएनटीआर क्रम सु वीस बेस जोड्या एवढाच असतो. फक्त हा क्रम अनेक वेळा आलेला असतो. वीस बेस जोड्यांचा हा क्रम स्थान व

व्यक्तीपरत्वे बदलतो. या क्रमाच्या मध्यभागी असलेली अक्षरे मात्र एकसारखीच असतात. 'GGGCAGGAXG' हा तो क्रम, यात एक्सच्या जागी कोणतेही अक्षर असू शकते. जिवाणूमध्ये असलेला एक क्रम नेमका असाच आहे. या क्रमाच्या सहाय्याने जिवाणू स्वजातीच्या जिवाणूमधील जीनोममधून कोणत्याची जनुकाचे स्थान बदलू शकते. मानवी जीनोममध्ये गुणसूत्रातील जनुकांची जागा बदलताना या क्रमाचा उपयोग होत असावा. एखाद्या वाक्यात मध्येच 'आता माझी जागा बदला' असा संदेश फ्लॅश व्हावा असा हा क्रम आहे. याचे उदाहरण पुढीलप्रमाणे hxckswapmeaboutlopl-hxckswapmeaboutlopl- hxckswapmeaboutlopl-hxckswapmeaboutlopl-hxckswapmeaboutlopl-hxckswapmeaboutiopl- hxckswapmeaboutlopl-hxckswapmeaboutlopl- hxckswapmeaboutlopl-hxckswapmeaboutlopl. हा क्रम या ठिकाणी दहावेळा परत परत आलेला आहे. हजार ठिकाणी हा क्रम पाच ते पन्नास वेळा आला असण्याची शक्यता आहे. माझी जागा बदला हा संदेश आल्यानंतर पेशी विभाजनाच्या वेळी क्रम बदलताना गुणसूत्रामध्ये चुका होण्याची शक्यता वाढते. प्रत्येक वेळी क्रम पुन्हा येताना कमी किंवा अधिक वेळा बदलला जातो. क्वचित दहाऐवजी अकरा वेळा क्रम पुन्हा पुन्हा आल्यास जीनोमच्या लांबीमध्ये फार फरक पडत नाही. बहुतेक व्यक्तीमध्ये व्हीएनटीआर क्रम आपल्या माता पित्याएवढाच असतो. नेमके व्हीएनटीआर हे त्या व्यक्तीमधील वैशिष्ठ्य ठरते.

1984 साली अलेक जेफरी व विकि विलसन ही जोडी 'मिनि सॅटेलाइट' क्रमावर अडखळली(मिनि सॅटेलाइट आता व्हीएनटीआर या नावाने ओळखले जाते . त्यांचे संशोधन सील या स्तनी वर्गातील मायोग्लोबिन प्रथिनामधील जनुकांच्या उत्क्रांतीवर चाललेले होते. मायोग्लोबिन प्रथिन स्नायूमधील महत्वाचे प्रथिन आहे. सील व मानवी मायोग्लोबिनची त्याना तुलना करायची होती. पण सीलमधील मायोग्लोबिन जनुकातच त्याना बारा अक्षरी अगांतुक मिनि सॅटेलाइट क्रम आढळला. प्रत्येक मिनि सॅटेलाइट बारा अक्षरी असले तरी किती वेळा हा बारा अक्षरी क्रम पुन्हा पुन्हा येतो यावरून मायोग्लोबिन कोणत्या प्राण्यामधील आहे हे ओळखता येते. एखाद्या सहीप्रमाणे प्रत्येकाच्या मिनि सॅटेलाइटचा क्रम त्याची ओळख दर्शवू शकते. बार कोड रीडर वस्तूची किंमत ओळखू शकते तसे. जेफरी याना आपल्या संशोधनाचे महत्व ताबडतोब समजले. त्यानी मायोग्लोबिन जनुकांचा नाद सोडून आगळया जनुकीय खुणा शोधण्यास प्रारंभ केला. अपरिचित व्यक्तींची ओळख पटण्यासाठी याचा उपयोग होण्याच्या शक्यतेमुळे इमिग्रेशन अधिकाऱ्यानी या

संशोधनात रस घेतला. ही व्यक्ती माझ्या नात्यातील आहे त्यामुळे या देशात राहण्याची परवानगी त्याला मिळावी अशा केसेस मध्ये नाते सिद्ध करणे हे किचकट काम आहे. जेनेटिक फिंगरप्रिंटिगमुळे असे सिद्ध करणे सुलभ झाले. बहुतेक वेळा नाते सिद्ध होण्यात अडचण येत नसे.

या तंत्राची खरी परीक्षा होण्याची लवकरच वेळ आली. 2 ऑगस्ट 1986 या दिवशी नारबोरो (लायकेस्टरशायर- यूके) या खेड्याजवळ एका शाळकरी मुलेचे प्रेत काटेरी झुडुपात सापडले. डॉन ॲशवर्थ या पंधरा वर्षाच्या मुलीवर बलात्कार करून गळा दाबून तिचा खून करण्यात आला होता. आठवड्यानंतर पोलिसानी रुग्णालयात मदतनीसाचे काम करणाऱ्या रिचर्ड बकलॅंड नावाच्या तरुणास अटक केली. त्याने गुन्ह्याची कबुली दिली होती. ही केस संपल्यात जमा होती. बकलॅंडची शिक्षा भोगण्यासाठी तुरुंगात रवानगी करण्याआधी पोलिसाना आधी न सुटलेल्या एका गुन्ह्याची आठवण झाली. तीन वर्षापूर्वी त्याच खेड्यातील पंधरा वर्षाच्या लिंडा मान नावाच्या मुलीचे प्रेत बलात्कारानंतर खुल्या मैदानात सापडले होते. दोन्ही गुन्ह्यांची पद्धत एकसारखी असल्याने पोलिसाना दोन्ही गुन्हे एकाच व्यक्तीने केले आहेत हे सिद्ध करण्याची घाई झाली. पण लिंडाचा खून केल्याचे बकलॅंडने साफ नाकारले. लायकेस्टर हे नारबोरो पासून दहा मैलाच्या अंतरावर असल्याने खुनाचा पुरावा सिद्ध करण्याचे काम अलेक जेफरीवर आले. त्याना मान च्या गुन्ह्यामधील बकलॅंडचा हात सिद्ध करायचा होता. दोन्ही मुलींच्या शरीरातील शुकाणूंचे नमुने अलेक जेफरीकडे पोलिसानी दिले. दोन्ही नमुन्यातून मिनिसॅटेलाइट वेगळे करणे हे अलेकला मुळीच कठीण गेले नाही.

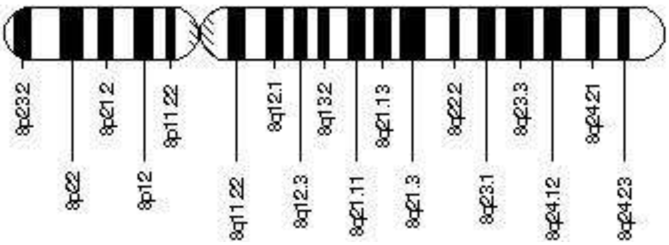
एका आठवड्यात जेनेटिक फिगरप्रिंट तयार झाले. वीर्याच्या नमुन्यातील प्रिंट एकसारखे होते. दोन्ही खुनातील व्यक्तीचे वीर्य एकाचेच होते. पण आश्च्रर्य वाटण्याची पाळी अलेकची होती. खुन्याच्या रक्तामधील नमुन्याशी वीर्याचे नमुने जुळत नव्हते. याचा अर्थ बकलॅंड खुनी नव्हता. लायकेस्टरशायर पोलिसानी निषेध नोंदवला. त्यांच्या मताप्रमाणे अलेकची चूक झाली असावी. गुन्हा शोध प्रयोगशाळेतील रिपोर्ट अलेकच्या रिपोर्टशी मिळते जुळते होते. शेवटी गोंधळलेल्या पोलिसानी निर्दोष बकलॅंडविरुद्धची केस रद्द करून त्याला सोडून दिले. पण पोलिसांच्या टीमने प्रयत्न सोडले नाहीत. ॲशवर्थच्या मृत्यूनंतर पाच महिन्यात नारबोरो मधील 5, 500 व्यक्तींच्या रक्ताच्या नमुन्यांची डीनए चाचणी घेण्यात आली. यातील एकही नमुना बलात्काऱ्याच्या वीर्यामधील डीएनएशी जुळला नाही. सहज इयान केली नावाची लायकेस्टर बेकरीत काम करणारी व्यक्ती सहकाऱ्याबरोबर बोलून गेली " मी नारबोरो शहरातील नसलो तरी माझे रक्त सुद्धा पोलिसानी घेतले. बेकरीमधील

आणखी एक कामगार कोलिन पिचफोर्क याला त्याने रक्ताचा नमुना देण्यास भाग पाडले. ही व्यक्ती नारबोरो मधील होती. पिचफोर्क याने पोलीस आपल्याना गुन्ह्यात अकारण गोवत असल्याबद्दल तक्रार केली. या तक्रारीच्या आधारावर पोलिसानी पिचफोर्क याला अटक केली. त्याने दोन्ही गुन्ह्यांची त्वरित कबुली दिली. 23 जानेवारी 1988 साली त्याला जन्मठेपेची शिक्षा ठोठावण्यात आली.

डीएनए फिंगरप्रिंटिग पद्धतीने या गुन्ह्याचा अचूक उलगडा झाल्याने न्यायवैद्यकामध्ये हे तंत्र झपाट्याने वापरण्यास प्रारंभ झाला. या तंत्रामुळे एका निर्दोष व्यक्तीस न्याय मिळाला. व दोषी व्यक्तीस शिक्षा झाली. केवळ दहा वर्षात एकट्या इंग्लंडमध्ये 320, 000 व्यक्तींच्या डीएनए चाचण्यामधून 28, 000 व्यक्तीवर गुन्हा शाबीत झाला. काहीं वर्षात डीएनए चाचण्या अधिक विश्वासार्ह होत गेल्या. रक्त उपलब्ध झाले नाही तर कोठल्याही पेशीमधून डीएनए वर्धन तंत्राने मिळवता आल्याने केस, अस्थि, त्वचा, लाळ, टूथब्रश अशा वैयक्तिक वस्तूमधून मिळवलेल्या पेशीमधून चाचण्या यशस्वी केल्या गेल्या. ट्वा विमान अपघात, 9/11 वर्ल्ड ट्रेड सेंटर, राजीव गांधी हत्येतील धानूच्या शरीरावरील बेल्ट व तिच्या शरीरातील तुकड्यामधील डीएनएची अचूक ओळख या तंत्रामुळे करता आली. रुग्णालयात अदलाबदल झालेल्या बालकाचे खरे माता पिता कोण आहेत याचे उत्तर मिळू लागले. इस 2000 च्या सुमारास अमेरिकेत केवळ 600 डॉलर मध्ये आपल्या मुलाचा खरा पिता कोण आहे हे ठरवून मिळेल असे बोर्ड रस्त्यावर झळकले. अशा चाचणी केंद्रामध्ये दररोज सरासरी 300 फोन सिंगल मदर यांच्याकडून येत. एकदा आपल्या मुलाचा पिता कोण आहे हे समजल्यानंतर कोर्टाकडून मुलास सांभाळण्याचा खर्च मिळवणे सुलभ झाले. भारतात सर्वश्री नारायण दत्त तिवारी यांच्या मुलाने 'हे माझे वडील आहेत' असे ठरवण्यासाठी कोर्टाकडून डीएनए चाचणीद्वारे ते आपले 'जैविक पिता' असल्याचे सिद्ध केले.

बाळाचा जैविक पिता शोधता शोधता या तंत्राचा उपयोग पक्ष्यांच्या घरट्यातील अंड्यांचा पिता नेमका कोण हे शोधता येईल का अशा प्रश्नाचे उत्तर वैज्ञानिकानी मिळवण्याचा प्रयत्न केला. त्यासाठी त्यानी आयुष्यभर एकनिष्ठ राहणाऱ्या पक्ष्यांच्या जोड्या निवडल्या. थ्रश, रॉबिन व वार्बलर पक्षी आयुष्यभर परस्परांची साथ सोडत नाहीत. या पक्ष्यांच्या घरट्यात आश्रित पक्ष्यांची अंडी घालणारे पक्षी आहेत. याना नेस्ट परासाइट अशी संज्ञा आहे. कोकीळ हा असाच एक दुसऱ्याच्या घरट्यात अंडी घालणारा पक्षी. पण जे पक्षी सदैव परस्पराबरोबर राहतात त्यांच्या अंड्यातील जैविक पिता कोणीतरी भलताच

असल्याचे डीएनए तंत्रावरून उघडकीस आले. पिले वाढवणे व शेजारणीवर लक्ष ठेवून तिच्या अंड्यांची गर्भधारणा स्वत:च्या मादीचा डोळा चुकवून हे कौशल्य नर व मादी या दोहोना जमले आहे. ते सुद्धा बिनबोभाट. घरटे तयार करणे व आपल्या घरट्यात असलेल्या पिलांचे संगोपन करणे ही जबाबदारी मात्र एक जोडी मनापासून करते. अशा घटनेमुळे वैज्ञानिकानी एका नवीन सिद्धांतास जन्म दिला तो म्हणजे शुक्राणूंचा संघर्ष. प्रत्येक नरास आपला वंश अधिक पसरावा असे जसे वाटत असते तसे मादीला आपली पिले आणखी सुदृढ असावी असे वाटल्याने ती अधिक आकर्षक अधिक जोमदार नराची निवड करीत असावी. अधिक जोमाने गाणाऱ्या पक्ष्यावर मादी रममाण होते हे दिसून आले आहे. शेवटी "पुरुषस चरित्रं व स्त्रियस्य भाग्यम" हेच खरे.



आकृती आठवे गुणसूत्र

आठव्या गुणसूत्रावर सु आठशे जनुके आढळली आहेत. पेशीमधील एकूण डीएनए पैकी 4.5 ते 5 टक्के डीएनए आठव्या गुणसूत्रामध्ये आहे.

आठव्या गुणसूत्रावरील t(8;21) भाग व 21 व्या गुणसूत्रावरील भागांचे स्थानांतरण झाल्यास मायलॉइड ल्यूकेमिया नावाचा रक्ताचा कर्करोग होतो. t(8;21) हा आठव्या गुणसूत्रावरील भाग 21व्या गुणसूत्रावरील RUNX1 भागाबरोबर बदलला जातो. अशी अदलाबदल हा उत्परिवर्तनाचाच एक प्रकार आहे. शरीरातील काहीं पेशीमध्ये जनुकांची अदलाबदल झाल्यास यास कायिक पेशीबदल म्हणतात. हा बदल पुढील पिढीत संक्रमित होत नाही. एरवी RUNX1 जनुक 21 व्या गुणसूत्रावर असल्यास सामान्य रक्तपेशी तयार होतात. पण नव्या आठव्या गुणसूत्रावर असताना त्याचे सामान्य रक्त पेशी तयार होण्याचे कार्य थांबते.

लॅंगर-जिइडॉन सिंड्रोम- 8q24.1 या आठव्या गुणसूत्राच्या लांब खंडावरील काहीं जनुके पेशीविभाजनाच्या वेळी निघून गेलेली असल्यास हे संलक्षण प्रकट होते. या संलक्षणात अस्थिमध्ये विकृति निर्माण होते. या प्रकारास एक्सोऑस्टिऑस असे म्हणतात. या विकारामध्ये चेहऱ्याची हाडे वेडीवाकडी होतात. काहीं अस्थिमध्य अस्थिमधून गाठी

डोकावतात. अस्थिपेशींची अति वाढ झाल्याने असे परिणाम होतात. या गाठी निरुपद्रवी असल्या तरी त्याने अस्थींवर विपरित परिणाम होतो.

8p11 मायोप्रोलिफरेटिव्ह संलक्षण - प्रोलिफरेशन म्हणजे प्रचुरोद्भवन किंवा वाढ 8p11 या आठव्या गुणसूत्रावरील लहान खंडातील जनुकांची इतर अदलबदल झाल्यास हे संलक्षण प्रकट होते. या संलक्षणात रक्तातील श्वेतपेशींची संख्या वाढते. लसिका पेशींच्या कर्करोगास लिंफोमा असे म्हणतात. या संलक्षणाने लसिकाग्रंथीमध्ये लिंफोमा जातीचा कर्करोग होतो. नेहमी आढळणारी आठव्या गुणसूत्रावरील 8p11 भागातील FGFR1 जनुकाची अदलाबदल होऊन हे जनुक तेराव्या गुणसूत्रावरील ZMYM2 जनुकाशी जुळलेले असते.हा जनुक संयोग फक्त कर्करोग्रस्त पेशीमध्येच आढळून येतो हे विशेष. FGFR1 जनुकाच्या परिणामामुळे तयार झालेले प्रथिन विभाजन पेशींच्या यंत्रणेस पेशी विभाजनाचे सतत संकेत देते. अशामुळे पेशींची अमर्याद वाढ होऊन कर्करोग होतो.

पुन:संयोजी आठ संलक्षण: आठव्या गुणसूत्रामधील काहीं भागाच्या पुन्हा येण्याने हे लक्षण प्रकट होते. या संलक्षणात हृदय व मूत्रनलिकेतील दोष उद्भवतात. पुन:संयोजी आठ संलक्षणात आठव्या गुणसूत्राच्या लहान बाहूतील एक तुकडा पेशीविभाजनाच्या वेळी निधून जातो त्याच वेळी मोठ्या बाहूमधील एक तुकड्याचे पुन:सयोजन होते. आपण चुकून एका अक्षराऐवजी एकसारखी दोन अक्षरे टाइप करतो तसे. आठव्या गुणसूत्रातील हे संलक्षण अशा पद्धतीने लिहिता येते- rec(8)dup(8q)inv(8)(p23.1q22.1). याचा अर्थ आरईसी आठ म्हणजे आठव्या गुणसूत्रावरील लहान बाहूवरील जनुकीय भागाची कमतरता व आठव्या गुणसूत्राच्या मोठ्या खंडामधील भागाची द्विरुक्ती.

याशिवाय आठव्या गुणसूत्रावर अवलंबून असणारे काहीं इतर कर्करोग उदा बुर्किट लिंफोमा. श्वेतपेशीमधील 'बी' लसिकापेशींची अनिर्बंध वाढ. या कर्करोगाचा प्रादुर्भाव लहान मुलांच्या मध्ये अधिक असतो. आठव्या व चवदाव्या गुणसूत्रामधील काहीं भागांच्या स्थानांतरणामुळे बुर्किट लिंफोमा उद्भवतो. तांत्रिक भाषेमध्ये हा t(8;14)(q24;q32), असा लिहिला जातो. टी म्हणजे ट्रान्स्लोकेशन (8 ; 14) ; अशा स्थानांतरणाचे दुसरे उदाहरण क्यू 14;क्यू32 आहे.

आठव्या गुणसूत्राची एक जोडी सर्व पेशीमध्ये असते. क्वचित आणखी एक आठवे गुणसूत्र पेशीमध्ये राहिल्यास अशा प्रकारास त्रिगुणसूत्रता ('ट्रायसोमी') म्हणतात. सर्व पेशीमध्ये अशी त्रिगुणसूत्रता असल्यास असे मूल जगण्याची शक्यता नसते. यासारखी पण शरीरातील विखुरलेल्या काहीं पेशीमध्ये त्रिगुणसूत्रता असल्यास व्यक्तीमध्ये आढळणारी लक्षणे म्हणजे बुध्यांक कमी असणे, उजव्या व डाव्या मेंदूस जोड्णाऱ्या उतींचा अभाव, अस्थि दोष, हृदयामधील दोष, यकृत कार्यात अडथळे, आणि चेहऱ्यामधील बदल. कधी कधी आठव्या गुणसूत्रातील पी भागाचे दोन तुकडे होऊन ते उलटे जोडले जातात. अशा व्यक्तीमध्ये तीव्र मानसिक दोष, दुर्बल वृक्क, मानेच्या स्नायूं ताठर होणे, असे परिणाम दिसतात.

!! आठवा अध्याय समाप्त !!

!! अध्याय नववा !!

गुणसूत्र नववे

भयंकर आजारावरील उपाय तेवढाच भयंकर : गाय फॉवकेस

सर्वांना परिचित असलेला नवव्या गुणसूत्रावरील जनुक आपला ABO रक्तगट ठरवते. डीएनए चाचणीवरून व्यक्तीची ओळख पतवण्याऐवजी रक्तगटाचा न्यायवैद्यक शास्त्रात पुरावा कोर्टात देत असत. पोलिसांच्या नशिबाने गुन्हेगाराचा व गुन्ह्याच्या ठिकाणी असल्या रक्ताच्या नमुन्याचा रक्तगट जुळायचा. रक्तगट जुळला नाही तर योग्य त्या पुराव्याअभावी गुन्हेगार निर्दोष सुटायचा. हे तर्कट प्रत्येक वेळी मान्य होत असे नाही. 1946 साली कॅलिफोर्निया सुप्रीम कोर्टाने रक्त गट जुळत नसला तरी एका खटल्यातील अपत्याचा पिता चार्ली चॅपलिन आहे असा निकाल दिला. त्याकाळी असलेले कोर्ट विज्ञानामध्ये फार प्रवीण नव्हते. पैतृक खटले, वारस ठरवणे, खून, यामध्ये रक्तगटाचा खात्रीलायक पुरावा मान्य होत असे. डीएनए चाचण्यांच्या युगात रक्तगटाचा पुरावा अडगळीत पडला.

रक्त पराधान (ट्रान्स्फ्यूजन) तंत्रामध्ये गक्तगट अत्यंत महत्वाचे आहेत. न जुळणाऱ्या रक्तगटाचे रक्त रुग्णास चुकून दिले तर मृत्यू ओढवतो. रक्तगटामधून मानवी स्थलांतरावर अधिक प्रकाश पडला आहे. रक्तगट हे मानवी जनुकांच्या बहुरूपतेचे उत्तम उदाहरण आहे. 1900 साली पहिल्या गक्तगट समूहाचा एबीओ रक्तगटाचा शोध लागला. याची अनेक नावे प्रचलित होती. त्यामुळे अधिक गोंधळ व्हायचा. ही सर्व नावे मागे पडली व शेवटी कार्ल लॅंडस्टेनर या व्हिएन्नामधील रक्त गट शोधक वैज्ञानिकाने दिलेली A, B, AB व O ही रक्तगटाची नावे सर्वमान्य झाली. चुकीच्या रक्त पराधानानंतर 'तांबड्या रक्तपेशी परस्पराना चिकटतात'. इंग्रजीत याला अग्लुटिनेशन म्हणतात. या प्रकाराचे मराठी नाव समूहन. रक्तगटांचा परस्पर संबंध शोधणे हे वाटते तेवढे सोपे नाही. ए रक्त गटाच्या व्यक्ती ए किंवा एबी रक्तच्या व्यक्तीस, बी गटाच्या व्यक्ती बी किंवा एबी, एबी गटाच्या व्यक्ती फक्त

एबी, व ओ गटाच्या व्यक्ती ए, बी, एबी व ओ गटाच्या व्यक्ती सर्व गटाच्या व्यक्तीना रक्त देऊ शकतात. त्यामुळे ओ गटाच्या व्यक्तीस 'युनिव्हर्सल डोनर' म्हणतात. रक्तगटातील विविधते मध्ये स्थानिक व भौगोलिक असे कोणतेही कारण वरकरणी दिसत नाही. युरोपमधील चाळीस टक्के व्यक्ती ओ रक्तगटाच्या, पंधरा टक्के बी व पाच टक्के एबी गटाच्या आहेत. हे प्रमाण इतर खंडामध्ये जवळजवळ असेच आहे. भारतात बी रक्तगटाचे प्रमाण चाळीस टक्क्याहून अधिक आहे. तर अमेरिकेतील मूळ रेड इंडियन्स साठ टक्क्याहून अधिक ओ व पंधरा टक्के ए रक्तगटाचे आहेत. ऑस्ट्रेलियामधील नव्वद टक्क्याहून अधिक मूळ आदिवासी ओ रक्तगटाचे आहेत.

1920 पर्यंत एबीओ रक्तगटाची आनुवंशिकता ठावूक नव्हती. 1990 साली एबीओ रक्तगटाच्या जनुकाचा शोध लागला. ए व बी हे एकाच जनुकाचे सहप्रभावी (कोडॉमिनंट) परिणाम आहेत. ओ त्याच जनुकाचा अप्रभावी (रेसेसिव्ह) परिणाम आहे. नवव्या गुणसूत्राच्या क्यू या लांब खंडाच्या दूरस्थ टोकाजवळ रक्तगटाचे जनुक असते. जनुकाची लांबी '1062' बेस जोड्यांची आहे. सहा लघु व एका लांब व्यक्तेक (एक्झॉन) परिच्छेदानी हे जनुक विभागलेले आहे. गुणसूत्रातील अठरा हजार बेस जोड्या एवढी या सर्वाची लांबी आहे. मध्यम आकाराचे रक्तगट जनुक पाच बऱ्यापैकी लांबीच्या अव्यक्तेक बेस क्रमानी खंडित झाले आहे. गॅलॅक्टिल ट्रान्स्फरेझ या विकराची निर्मिती रक्तगट जनुकामुळे होते. हे प्रथिन एका रासायनिक विकराचे कार्य करते. ए व बी रक्तगटातील वेगळेपणा म्हणजे 1062 बेस जोड्यातील फक्त सात जोड्यामध्ये असलेला फरक. या सात बेस जोड्यामधील तीन जोड्यामुळे निर्माण होणाऱ्या प्रथिनांच्या अमिनो आम्लामध्ये कोणताही बदल होत नाही. 523, 700, 793 व 800 व्या बेस जोड्या ए रक्तगटाच्या जनुकातील क्रम C, G, C, G तर बी रक्तगटातील जनुकाच्या बेस जोड्यांचा क्रम G, A, A, C आहे. या चार बेस जोड्यामध्ये असलेल्या फरकामुळे पूर्णपणे वेगळे प्रथिन बनवते. ओ व ए रक्तगटाच्या जनुकामध्ये तर फक्त एका बेसचा फरक आहे. जनुकाचा 258 वा नायट्रोजन बेस 'G' आस्तित्वातच नाही. अपेक्षित बेस नसल्याच्या परिणामास रीडिंग शिफ्ट किंवा फ्रेम शिफ्ट म्यूटेशन म्हणतात. जनुकीय संकेतावलीमध्ये विरामचिन्हे नाहीत असे वॅटसनने 1957 साली भाकित केले होते. याचे उत्तम उदाहरण पुढील वाक्यावरून स्पष्ट होते. फक्त तीन अक्षरे असलेल्या शब्दानी हे वाक्य बनले आहे:" the fat cat sat top mat and big dog ran bit cat". या वाक्यातील एक अक्षर बदलल्यास " the fat <u>xat</u> sat top mat and big dog ran bit cat" या वाक्याच्या अर्थात फार बदल होणार नाही. याऐवजी

एक्स हे अक्षर पूर्ण गाळून उरलेले तीन तीन अक्षरांचे वाक्य the fat ats att opm ata ndb igd ogr anb itc at होते. या वाक्यास कोणताच अर्थ उरत नाही. नेमके ओ रक्तगटाच्या बाबतीत होते. फक्त एका बेस जोडीच्या कमतरतेमुळे वेगळया प्रथिनाची निर्मिती होते. या प्रथिनामुळे रासायनिक क्रिया घडत नाही. हे वाचायला चमत्कारिक वाटले तरी याचा शरीरावर कसलाच परिणाम होत नाही. ओ रक्तगटाच्या व्यक्तीवर कसलाही दृश्य परिणाम होत नसल्याने ते समाजात ओळखू येत नाहीत. ओ रक्तगटाच्या व्यक्तींच्या गोळा केलेल्या विस्तृत माहितीवरून त्यांच्या मध्ये कर्करोगाचे प्रमाण वाढलेले आढळले नाही, खेळ संगीत, कल्पकता मानसिक आजार अशा कोणत्याही बाबतीत या व्यक्ती सर्वसामान्यच असल्याने ओ एक्तगटाचा संबंध लावता आलेला नाही. असे असले तर मूळ अमेरिकन व्यक्तीमध्ये ओ रक्तगटाचे उत्परिवर्तन कसे आले हे समजलेले नाही. मोटो किमुरा या आनुवंशतज्ञाने या उत्परिवर्तनाने निसर्ग निवड क्रियेत अडथळा न आल्याचे सिद्ध केले. जीनोममधील हा बदल 'उदासीन बदल' (न्यूट्रल म्यूटेशन) या नावाने ओळखला जातो. जीनोममधील परिणामकारक भागात बदल झाल्यासच त्याचा दृश्य परिणाम होतो. एका अभ्यासानुसार एका प्रथिनामध्ये कॅंब्रियन कल्पापासून 250 बदल झालेले आढलले. त्यातील फक्त सहा बदलामुळे प्रथिनाच्या कार्यात थोडा बदल झालेला आहे.

अर्थात रक्तगट प्रथिनामध्ये झालेला बदल सर्व बाबतीत उदासीन असते असे नाही. अशा बदलामागील कारण हळू हळू समजले. 1960 सालापासून रक्तगट व अतिसार यांचा संबंध असल्याचे वैज्ञानिकाना वाटू लागले. ए रक्तगट असलेल्या बालकाना अतिसाराच्या एका जीवाणूच्या वंशप्रकाराचा संसर्ग सहज होतो असे ध्यानात आले. तर बी रक्तगटाच्या बालकामध्ये अतिसाराच्या दुसऱ्या वंशप्रकाराची बाधा होते. 1980 च्या शेवटी शेवटी ओ रक्तगटाच्या व्यक्तींमध्ये 'कॉलऱ्याची' लागण लवकर होते असे आढळले. अशा डझनभर अभ्यासानंतर हे म्हणणे खरे असल्याचे सिद्ध झाले. ए, बी, व ओ रक्तगटाच्या व्यक्तीमध्ये कॉलरा संसर्ग होण्याच्या प्रमाणात फरक आढळला. गमतीची बाब म्हणजे एबी रक्तगटाच्या व्यक्तीना कॉलरा सहसा होत नाही. याचा अर्थ कोणतेही दूषित पाणी एबी रक्तगटाच्या व्यक्ती पचवू शकतात असा त्याचा अर्थ नाही. कॉलऱ्यासारख्या मानवी जीवाणू आजारापासून एबी रक्तगट असलेल्या व्यक्तींचे संरक्षण कसे होते हे अजून नीट समजले नाही. पण एबी रक्तगट व जीवाणू आजार यांचा निसर्ग निवडीमध्ये काहीं भाग आहे हे खरे.

एबी मानवी रक्तगट काहीं भयंकर जीवाणू संसर्गापासून पोषित्याचा बचाव करतो ही बाब वैज्ञानिकांच्या दृष्टीने आव्हानात्मक होती. गुणसूत्रे नेहमी जोड्यांच्या

स्वरूपात असतात. व त्यावरील जनुके युग्मविकल्पांच्या स्वरूपात. ए रक्तगट म्हणजे प्रत्यक्षात AA. याचा अर्थ नवव्या गुणसूत्राच्या जोडीपैकी दोन्ही गुणसूत्रावर A जनुक आहे. मानवी समुदाय AA, BB, AB अशा फक्त तीन रक्तगटाच्या व्यक्तीनी बनला आहे अशी कल्पना करा. A जनुक B जनुकाऐवजी अधिक चांगला कॉलऱ्याचा प्रतिबंध करू शकते. म्हणजे AA रक्तगटाच्या व्यक्तींची अपत्ये BB रक्तगटापेक्षा अधिक संख्येने कॉलऱ्याच्या साथीतून बचावतील. भयानक कॉलऱ्यामधून शिल्लक ए रक्तगटाच्या व्यक्ती राहिल्या व बी रक्तगटाच्या व्यक्तींची संख्या कमी होणे म्हणजे 'निसर्ग निवड'. मानवी समुदायामध्ये असे वजेचे राजकारण होत नाही. प्रत्यक्षात साथीच्या रोगापासून एबी रक्तगटाच्या व्यक्तींचा बचाव अधिक संख्येने होतो. कारण कॉलऱ्याचा प्रतिबंध एबी व्यक्तीमध्ये अधिक चांगला असतो. आता दोन एबी व्यक्तींचा विवाह झाला तर त्यांची फक्त निम्मी अपत्ये एबी रक्तगटाची जन्मास येतील. उरलेली निम्मी एए व बीबी रक्तगटाची. आनुवंशिकता बदलत्या पॅटर्नची असणे म्हणजे काहीं व्यक्तींमध्ये रोगांचे प्रमाण वाढणे.

समजा एका गावामधील सर्व व्यक्ती एए रक्तगटाच्या आहेत. पण गावामध्ये नव्याने आलेल्या व्यक्तीचा रक्तगट बीबी आहे. एबी रक्तगटाची तिची अपत्ये अधिक प्रतिकारक्षम असतील. दुसऱ्या शब्दात सांगायचे तर दुर्मीळ जनुकाची व्यक्तता असणे अधिक फायदेशीर. अशाने ए, बी किंवा एबी तीनही रकतगट लोकसंख्येमध्ये टिकून राहतील. एखादा दुर्मीळ रक्तगट काहीं पिढ्यानंतर परत काहीं व्यक्तीमध्ये आढळू शकतो. अशा प्रकारास वारंवारितेवर अवलंबून असलेली निवड म्हणतात. आपल्या सर्वामध्ये जनुकीय दृष्ट्या विविधता असण्याचे हे मोठे सबळ कारण आहे. यामुळे ए व बी रक्तगटातील व्यक्तींचे समाजातील प्रमाण जवळजवळ सारखे राहते. वर लिहिल्याप्रमाणे ओ रक्तगटाच्या व्यक्तीना कॉलऱ्याची लागण अधिक प्रमाणात होत असेल तर आजपर्यंत 'ओ' रक्तगट निसर्ग निवडीने नाहिसा कसा झाला नाही? याचे उत्तर मलेरिया आजारामध्ये आहे. ओ रक्तगटाच्या व्यक्ती इतर रक्तगटाच्या व्यक्तीहून मलेरियास प्रतिरोध करू शकतात. ओ रक्तगटाच्या व्यक्तेमधील काहीं कर्करोगांचे प्रमाण कमी आहे. या अधिक टिकून राहण्याच्या क्षमतेमुळे ओ रक्तगटाचे जनुक पिढ्यानपिढ्या टिकून राहिले. कोणत्याही समुदायामध्ये तीनही रक्तगटांचे प्रमाण जवळजवळ सारखेच राहते. (अपवाद म्हणून एखादा मानवी समुदाय वर्णसंकरापासून पूर्णपणे वेगळा असेल तर गोष्ट वेगळी)

रक्तगट व आजार यामधील संबंध 1940 च्या सुमारास अँथनी ॲलिसन नावाच्या केनियामधून ऑक्सफोर्ड मध्ये शिकायला आलेल्या विद्यार्थ्याच्या लक्षात प्रथम

आला. आफ्रिकेमध्ये मोठ्या प्रमाणात असलेल्या सिकल पेशी ॲनिमिया 'दात्र पेशी पांडुरोग' व मलेरियामध्ये काहींतरी संबंध आहे असे त्याला वाटू लागले. रक्तातील ऑक्सिजनचे प्रमाण कमी झाले म्हणजे दात्रपेशी पंडुरोगाच्या रुग्णातील तांबड्या रक्तपेशींचा आकार बदलून 'विळयासारखा' होतो. दोन्ही नवव्या गुणसूत्रावर दात्रपेशी पंडुरोगाचे जनुक असल्यास रुग्णाचा लवकर मृत्यू ओढवतो. पण एकाच गुणसूत्रावर दात्रपेशी जनुक असल्यास अशा व्यक्ती मध्ये मलेरियास प्रतिकार करण्याची क्षमता अधिक असते. ज्या ठिकाणी आफ्रिकेमध्ये मलेरियाचा प्रादुर्भाव अधिक आहे अशा ठिकाणी ॲलिसन यानी रक्ताच्या नमुन्यावरून दात्रपेशी पांडुरोग असलेल्या व्यक्ती मलेरियापासून मुक्त असतात यावर संधोधन केले. दात्र पेशी जनुक उत्परिवर्तनाच्या स्वरूपात मलेरियाचे आधिक्य असलेल्या प्रदेशामध्ये आढळते. आफ्रिकन अमेरिकन समाजात दात्र पेशी जनुकाचा आढळ आहे. पण अशा व्यक्तींचे पूर्वजानी गुलाम वाहून नेणाऱ्या जहाजातून अमेरिका गाठली होती. केवळ मलेरिया दूर ठेवण्याच्या प्रयत्नात दात्र पेशी पांडुरोग होण्याची जबर किंमत मोजावी लागते. दात्र पेशी पांडुरोगासारखाच आणखी एक आजार थॅलॅसेमिया दक्षिणपूर्व आशियामध्ये आढळतो. मलेरियाचा प्रादुर्भाव अधिक असलेल्या भागामधील दात्र पेशी पांडुरोगामध्ये हीमोग्लोबिन जनुकातील फक्त एक बेस मधील बदल कारणीभूत होतो.

एका वैज्ञानिकाने मलेरियाचा जनुकीय प्रतिबंध होणे ही बाब म्हणजे हिमनगाचे वर दिसणारे दृश्य टोक आहे. मलेरिया प्रतिबंध होण्यासाठी डझनभर जनुकामध्ये उत्परिवर्तने झालेली आढळल्याचे प्रसिद्ध केले आहे. मलेरियाव्यतिरिक्त क्षयाच्या संसर्गास प्रतिबंध करणारी दोन जनुके आढळली. यातील एक जनुक 'डी' जीवनसत्व ग्राही या नात्याने कार्य करते. या जनुकाच्या कार्य विविधतेचा परिणाम अस्थिदुर्बलतेमध्ये होतो (ओस्टिओपोरेसिस). नव्याने संशोधित झालेला जनुकीय आजार सिस्टिक फायब्रोसिस व टायफॉइड प्रतिबंध. सातव्या गुणसूत्रावरील CFTR जनुकामधील दोषामुळे सिस्टिक फायब्रोसिस होतो त्याचबरोबर सालमोनेला जीवाणूमुळे होणाऱ्या अन्ननलिकेच्या संसर्गास प्रतिबंध होतो. CFTR जनुकातील एक विकल्प बदल फक्त तीन बेस जोड्यांचा आहे. दोन्ही युग्मविकल्पातील CFTR जनुकामध्ये बदल असल्यास मृत्यू ठरलेला आहे.

दर पाचपैकी एका व्यक्तीची लाळ व इतर शरीराच्या स्त्रावामधून एबीओ रक्तगटाचे प्रथिन विरघळलेल्या स्वरूपात सापडते. पण रक्तगट प्रथिन शारिरिक स्त्रावामधून न येणाऱ्या व्यक्तीमध्ये मेंदूदाह, किण्व संसर्ग व पुन्हा पुन्हा मूत्रमार्गाचा संसर्ग होण्याची शक्यता अधिक असते. याचबरोबर या व्यक्तीना एंफ्लुएंझा किंवा श्वसनमार्गामधील काहीं

आजारांचा संसर्ग होत नाही. या आजाराची आनुवंशिकता संसर्गजन्य रोगांच्या प्रसाराशी जोडली गेलेली आहे. प्लेग, मीझल्स, देवी, विषमज्वर, चिकन पॉक्स, अशा संसर्गजन्य आजारानी आपला ठसा जीनोमपर्यंत उठवला आहे. उत्परिवर्तन आजाराशी लढा देण्याच्या दृष्टीने चांगले आहे. पण याची किंमत न जुळणाऱ्या रक्तगटाबरोबर संपर्क आल्यास मृत्यू आहे. आजपर्यंत वैद्यकीय उपचार करणाऱ्या डॉक्टराना संसर्गजन्य रोग उपचार करण्याच्या दृष्टीने फार महत्वाचे वाटत नसत. काहीं आजारांचे कारण परिसरातील बदल किंवा घटकांशी जोडले म्हणजे डॉक्टराना आपल्या परिणाम न करणाऱ्या उपचारांचे कारण सहज दुसऱ्यावर ढकलता येत असे. या पन्नास वर्षातील सर्वात महत्वाची केस जठरातील व्रण 'अल्सर' ची आहे. अल्सरवर परिणामकारक दररोज नव्या औषधाचा वपर करण्याचा सल्ला देऊन औषध कंपन्या मालामाल झाल्या. पण यावर उत्तम उपचार प्रतिजैविकाचा होता. बालवयात झालेल्या 'हेलिओबॅक्टर पायलोरि' च्या संसर्गामुळे जठरात अल्सर होतो. अल्सरचा अधिक प्रथिन असलेले अन्न, मानसिक ताण किंवा दुर्देवाशी काहींही संबंध नाही.

याचप्रमाणे हृदयविकार व क्लॅमिडिया व नागीण (हर्पिस) विषाणू संसर्ग, विविध कारणाने होणारा संधिवात, औदासिन्य, दुभंग मानसिक आजार, मेंदूमध्ये संसर्गाने बाधा करणारा व मांजर व घोड्याना 'बोर्ना' या नावाने ओळखला विषाणूजन्य आजार यांचा संबंध असल्याचे आढळले आहे. यांचा संबंध प्रत्यक्ष सिद्ध झालेला नाही. पण काहीं संसर्गामुळे विषाणू व्यक्तीकडे आकर्षित होतात किंवा विषाणूजन्य आजार होण्याची शक्यता अधिक वाढते. थोडक्यात जनुकीय प्रतिकारक्षमता व्यक्तीगणिक भिन्न आहे.

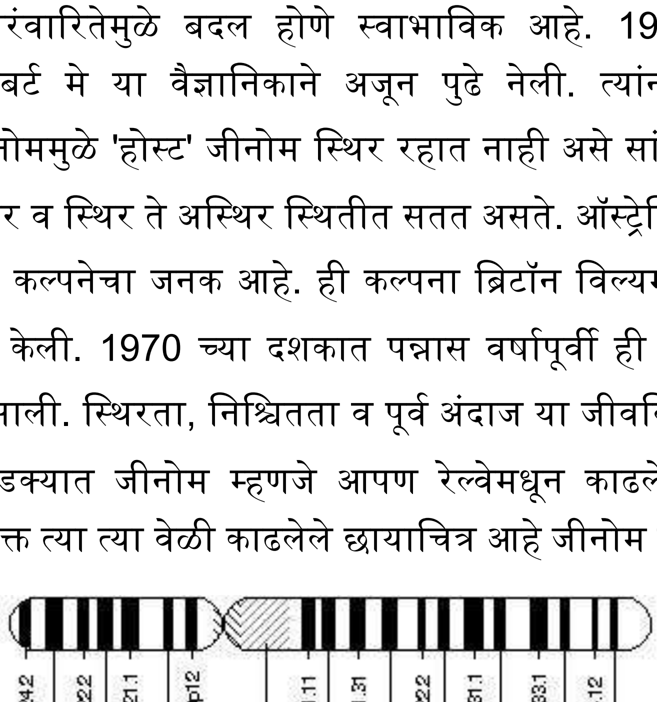
जीनोमच्या भाषेत प्रत्येक वंशाचा वैद्यकीय इतिहास लिहिला जातो असे दिसते. उदा मूळ निवासी अमेरिकन व्यक्तीमध्ये ओ रक्तगट असणे हे कॉलरा व अतिसार यांचा प्रादुर्भाव मुळीच नव्हता याचे लक्षण आहे. 1830 च्या आधीपासून गंगा नदीच्या खोऱ्यात असलेला कॉलरा युरोप अमेरिका व आफ्रिकेत 1830 नंतर झपाट्याने पसरला. उत्तर अमेरिकेतील कोलंबियामधील ममींचा रक्तगटसुद्धा ओ आढळला आहे. या समुदायामध्ये ए व बी रक्तगटाच्या व्यक्ती सापडल्या नाहीत. पण मूळ अमेरिकन व्यक्तीमध्ये 'सिफिलिस' या लैंगिक रोगाचा आढळ पूर्वीपासून असल्याचे आढळले. सिफिलिसचा आढळ हा वादाचा मुद्दा होण्याची लक्षणे आहेत पण 1492च्या आधीपासून अमेरिकन समुदायामध्ये सिफिलिस असल्याची लक्षणे आढळली. याउलट सिफिलिस जीवाणू युरोपियन व्यक्तींच्या शवामध्ये 1492 पूर्वी कधीच सापडला नाही. ओ रक्तगटातील व्यक्तीना सिफिलिस संसर्ग इतर रक्तगटांच्या व्यक्तींपेक्षा व्यक्तींपेक्षा कमी प्रमाणात होतो.

आता एका कॉलरा व रक्तगटाहून सर्वस्वी वेगळया पाहणीचा अहवाल मिळाला आहे. हा अहवाल घामाचा वास लपवणारे कोणताही स्प्रे न वापरणाऱ्या व सुती टीशर्ट घालणाऱ्या पुरुष व स्त्रियांच्या पाहणीतून मिळालेला आहे. सतत दोन रात्री त्यानी आपली सुती अंतर्वस्त्रे वापरली. दोन दिवसानंतर त्यांच्या कपड्याना येणाऱ्या दुर्गंधाची तुम्ही फक्त कल्पना करू शकता. या पाहणीत 121 पुरुष व स्त्रियानी या कपड्यांचा वास घेऊन त्यापैकी कोणता वास त्याना आवडला याचे वर्गीकरण केले. ही पाहणी एक त-हेवाइकपणाचा नमुना म्हणून तुम्ही पाहणी करणाऱ्याना वेड्यात काढाल. क्लास वंडरकाइंड व सॅंड्रा फ्युरी या दोघानी केलेल्या पाहणीनंतर स्त्री पुरुषानी ज्या कपड्यांचा वास आवडतो असे सांगितले त्या व्यक्ती विरुद्ध लिंगी होत्या. एवढेच नव्हे तर त्यांची आनुवंशिक गट भिन्न होते. वंडरकाइंड व फ्यूरी सहाव्या गुणसूत्रावरील एमएचसी जनुकांचा शोध घेत होते. एमएचसी जनुकामुळे स्वत: व शरीरामध्ये शिरलेल्या परजीवीमधील फरक व्यक्तीस ओळखता येतो. एमएचसी जनुके मोठ्या प्रमाणात व्यक्तिसापेक्ष आहेत. जर नर निवडीचे स्वातंत्र्य असेल तर उंदराची मादी आपल्याहून भिंन्न जनुकीय वारसा असलेला नराची मीलनासाठी निवड करते. यासाठी उंदराची मादी नराच्या मूत्राचा वास घेते. या पाहणीनंतर वंडरकाइंड व फ्यूरी यानी उंदरामधील नर निवडीची प्रवृत्ती जनुकावरून जोडीदार निवडण्याची पद्धत मानवामध्ये शिल्लक असावी असे निवेदन केले. गर्भनिरोधक गोळयाऐवजी कपड्यांचा वास घेऊन जोडीदार निवडण्याचे स्वातंत्र्य दिले तर वेगळया एमएचसी जनुकांचा वारसा स्त्रिया निवडतील. याचे कारण गर्भनिरोधक गोळयामुळे गंधशक्ती क्षीण होते. वंडरकाइंड व फ्यूरी यांच्या म्हणण्याप्रमाणे कोणाच्या शरीराचा गंध कोणाला आवडेल हे सांगता येत नाही. कोणती व्यक्ती कोणाच्या कपड्याचा वास घेते यावर हे अवलंबून आहे. उंदरामधील प्रयोगाचा निषकर्ष थोडक्यात जनुकीय वारशामधील विविधता टिकवणे हा आहे. याला बहिप्रजनन म्हणतात. अंतर्प्रजननामुळे जनुकीय आजारांची वारंवारिता वाढते. उंदराच्या मादीने आपल्याहून भिन्न जनुकीय वारसा असलेल्या नराची निवड केल्याने सक्षम प्रजा जन्मण्याची शक्यता वाढते. रक्तगटावरून जोडीदार ठरवताना नेमके हे असे होत असावे हा अंदाज. ज्या भागात कॉलऱ्याचा प्रादुर्भाव आहे तेथे एए रक्तगटाची व्यक्तीने बीबी रक्तगटाच्या व्यक्तीची निवड केल्यास पुढील पिढी एबी रक्तगटाची निपजेल. ही पिढी कॉलऱ्याचा चांगला प्रतिबंध करेल. अशा नैसर्गिक निवडीस सहउत्क्रांती म्हणतात. एमएचसी जनुकांमुळे प्रतिकारक्षम प्रजा निपजते हा त्या पिढीतील टिकाऊपणा.

मानवी जनुक प्रकल्पमध्ये काहीं त्रुटी आहेत. मानवी जनुक प्रकल्पात केवळ 200 व्यक्तींच्या जीनोममधील डीएनए क्रमनिर्धारण केलेले आहे. तेवीस गुणसूत्रातील शेकडो

जनुकामध्येच जर विविधता असेल तर वीस ते पंचवीस हजार जनुकामधून सर्वसामान्य जीनोमची पहाणी कशी होणार? उदाहरणार्थ ए रक्तगट जर सामान्य म्हणून ओळखला गेला तर ओ, बी व एबी रक्तगटाना विकृत म्हणायचे काय? आजवर तीस रक्तगटांचा शोध लागलेला आहे. या सर्व व्यक्ती रक्तगट जनुकामधील वैविध्यामुळे निर्माण झालेल्या आहेत. 1999 पर्यंतच्या जनुकीय अभ्यासानुसार एक बाब अधिक स्पष्ट झालेली आहे ती म्हणजे विविधता हा कोणत्याही जीनोमचा अविभाज्य घटक आहे.

जनुकामधील विविधता व आजारामधील विविधता सतत बदलत असते. मानवाला बदल फारसा रुचत नाही. प्रत्यक्षात जीनोम सतत बदलक्षम आहे. एके काळी परिसर तज्ञ सुद्धा 'परम समुदाय स्थिति' (क्लायमॅक्स कम्युनिटी) मान्य करीत असत. परिसर विज्ञान जेंव्हा इंग्लंडमध्ये विकसित झाले त्या वेळी ओक वृक्ष अरण्य हे परम समुदाय स्थितीचे उदाहरण होते. पण नॉर्वेमधील ओक वृक्ष अरण्याच्या अभ्यासानंतर परम समुदाय स्थिति बदलती असल्याचे ध्यानात आले. इकॉलॉजी आनुवंश विज्ञानाप्रमाणे बदल दर्शवते. जे बी एस हाल्डेन याना बहुधा जनुकीय बदलाची प्रथम जाणीव झाली. 1949 साली जनुकीय बदलामुळे परजीवींच्या आस्तित्वावर परिणाम होतो हे हाल्डेन यानी सांगितले. हाल्डेन यांचे भारतीय सहकारी सुरेश जयकर यानी 1970 साली या प्रकरणावर अधिक प्रकाश टाकला. त्यांच्या मते जीवविज्ञानामध्ये 'स्थिर' असे काहींच नाही. परजीवींमुळे जनुकांच्या वारंवारितेमुळे बदल होणे स्वाभाविक आहे. 1980 साली ही बाब रीले रेससारखी रॉबर्ट मे या वैज्ञानिकाने अजून पुढे नेली. त्यांनी परजीवींचा त्यामानाने 'सोपा'(?) जीनोममुळे 'होस्ट' जीनोम स्थिर रहात नाही असे सांगितले. पूर्ण विश्वच मुळात अस्थिर ते स्थिर व स्थिर ते अस्थिर स्थितीत सतत असते. ऑस्ट्रेलियन वैज्ञानिक रॉबर्ट मे हा 'अस्थिर विश्व' कल्पनेचा जनक आहे. ही कल्पना ब्रिटॉन विल्यम हॅमिल्टन यानी गणितीय पद्धतीने सिद्ध केली. 1970 च्या दशकात पन्नास वर्षापूर्वी ही कल्पना भौतिक विज्ञानात आली व रूढ झाली. स्थिरता, निश्चितता व पूर्व अंदाज या जीवविज्ञानातील कल्पना मोडीत निघाल्या. थोडक्यात जीनोम म्हणजे आपण रेल्वेमधून काढलेला डिजिटल फोटो आहे. आपल्याकडे फक्त त्या त्या वेळी काढलेले छायाचित्र आहे जीनोम नाही.



नववे गुणसूत्र

नववे गुणसूत्र प्रत्येक कायिक पेशीमधील तेवीस गुणसूत्रजोड्यापैकी एक. नवव्या गुणसूत्र जोडीपैकी एक गुणसूत्र मातेकडून व दुसरे पित्याकडून आलेले असते. 141 द्शलक्ष बेस जोड्यानी नववे गुणसूत्र बनलेले आहे. पेशीतील एकूण डीएनए पैकी 4.5 टक्के डीएनए नवव्या गुणसूत्रामध्ये असतो. जनुके मोजण्याच्या पद्धतीप्रमाणे नवव्या गुणसूत्रामध्ये 800-900 जनुके असावीत. नवव्या गूणसूत्रातील जनुकामुळे बनलेल्या प्रथिने शरीरातील विविध कार्ये होतात. नवव्या गुणसूत्रातील बदल किंवा नवव्या गुणसूत्राच्या संख्येतील फरकामुळे काहीं जनुकीय आजार उद्भवतात. त्यातील प्रमुख आजार मूत्राशयाच्या कर्करोगाशी संबंधित आहे. मूत्राशयाचा कर्करोग न होऊ देणारी दमनकारी जनुके नवव्या गुणसूत्रामध्ये आहेत. त्यामुळे नवव्या गुणसूत्रातील काहीं भागाची कमतरता असल्यास मूत्राशयाचा कर्करोग होतो.

क्लेफेस्ट्रा संलक्षण- नवव्या गुणसूत्राच्या जोडीपैकी एका गुणसूत्रातील क्यू भागाच्या q34.3 क्रमांकामधील दहालाख बेस जोड्या पेशी विभाजनाच्या वेळी वगळले गेल्यास हे संलक्षण प्रकट होते. क्यू खंडाच्या शेवटी q34.3 या भागात EHMT1 जनुक असते. हा भाग गुणसूत्राच्या शेवटी असल्याने त्याचे वगळले जाण्याची शक्यता अधिक असते. EHMT1 जनुकापासून यूक्रोमॅटिम हिस्टोन मिथिल ट्रान्सफरेज नावाचे विकर तयार होते. यूक्रोमॅटिक हिस्टोन मिथिल ट्रान्स्फरेज विकरामुळे हिस्टोन जातीची प्रथिने बनतात. हे प्रथिन सामान्य वाढीसाठी आवश्यक असते. EHMT1 जनुकाच्या अभावामुळे हिस्टोन बनले नाही तर शरीराच्या अनेक अवयवांच्या वाढीवर अनिष्ट परिणाम होतो.

9q22.3 लघु अभाव . नवव्या गुणसूत्रातील लांब खंडामधील 9q22.3 भाग पेशी विभाजनाच्या वेळी प्रत्येक पेशीमध्ये न येण्याने 352, 000 बेस जोड्यां नवव्या गुणसूत्रामध्ये नसतात. गुणसूत्राच्या भाषेत यास 352 किलोबेस अभाव असे म्हणतात. आजपर्यंत आढळलेल्या अभावामध्ये हे सर्वात कमी किलोबेसचे उदाहरण आहे. म्हणून यास मायक्रोडिलेशन असे म्हणतात. 9q22.3 पेशीमध्ये नसल्यास उशीरा होणारी वाढ, बौद्धिक अक्षमता, काहीं शारिरिक व्यंग असे परिणाम दिसतात. या प्रकारास गोर्लिन संलक्षण म्हणतात. 9q22.3 मायक्रोडिलेशन असलेल्या व्यक्तीमध्ये नवव्या गुणसूत्रावरील 270 जनुके नाहिशी झालेली असतात.

नवव्या गुणसूत्रातील बदलामुळे बऱ्याच कर्करोगांचा प्रादुर्भाव होत असल्याचे आढळून आले आहे. यापैकी एक बदल म्हणजे गुणसूत्राच्या लांब खंडाचा अभाव. यामुळे मेंदूचा कर्करोग उद्भवतो. नवव्या व बाविसाव्या गुणसूत्रांच्या स्थानांतरणामुळे अनेक श्वेतपेशीरक्त (ल्यूकेमिया) कर्करोग उद्भवतात. अशा स्थानंतरणास फिलाडेल्फिया गुणसूत्र म्हणतात. हा प्रकार फक्त कर्करोगग्रस्त पेशीतच आढळतो. बाविसाव्या गुणसूत्रातील BCR जनुक व नवव्या गूण्सूत्रातील ABL1 जनुकांची अदलाबदल झाल्याने हा दोष निर्माण होतो. या संयुक्त जनुकामुळे निर्माण झालेले प्रथिन रक्तपेशींच्या अनिर्बंध विभाजनास प्रवृत्त करते.

नवव्या गुणसूत्रातील काहीं इतर बदल म्हणजे नवव्या गुणसूत्राबरोबर अतिरिक्त गुणसूत्राचा भाग असणे एकाधिक अर्ध द्विगुणित (पार्शल ट्रायसोमी), गुणसूत्राचा एकच भाग निघून जाणे, किंवा गुणसूत्राची टोके जुळून अंगठीच्या आकारचे 'रिंग गुणसूत्र' तयार होणे. अशा व्यक्तीमधील दृश्य लक्षणे म्हणजे चेहऱ्यामधील बदल, वाढ सावकाश होणे आणि बौद्धिक दुर्बलता.

!! नववा अध्याय समाप्त!!

!!अध्याय दहावा!!

गुणसूत्र दहावे

" आपल्या वर्तनावर दूषणे देण्याची वेळ जेंव्हा येते तेंव्हा ग्रह सूर्य तारे यांच्यावर आपले दुर्देव ढकलून आपण मोकळे होतो." किंग लियर या नाटकातील विल्यम शेक्सपिअरचे एक वाक्य.

जीनोम म्हणजे प्लेगचा, मलेरिया, अतिसार याबरोबर आपल्या पूर्वजानी केलेल्या प्रतिकाराचा इतिहास. हा इतिहास जनुकीय विविधतेच्या भाषेत लिहिलेला आहे एवढेच. मलेरियाचा प्रतिकार मानवाच्या जनुकामध्ये व मलेरिया परजीवीच्या जनुकामध्ये आज्ञावलीच्या स्वरूपात आहे. तुम्ही तुमच्या जनुकाना मलेरियाच्या जनुकाबरोबर 'मॅच' खेळायला पाठवले म्हणजे चढाई करणा-यांचा खेळ बचाव करणा-यांच्याहून चांगला झाला म्हणजे मलेरिया विजयी. व बचाव खेळाडूंचा खेळ यशस्वी झाला म्हणजे मलेरिया होणार नाही. व्यक्ती मलेरियाआजारापासून बचाव किती कार्यक्षमतेने करते यावर विजय वा पराजय अवलंबून आहे. अधून मधून दुसऱ्या बदली खेळाडूस खेळायला पाठवता येत नाही. फक्त सर्वात यशस्वी उपाय म्हणजे जनुकीय प्रतिकारक्षमता. मलेरियाचा प्रतिकार करण्यासाठी याहून सोपे उपाय मानवाने शोधलेले आहेत. उदा मच्छरदाणीत झोपणे, सांडपाणी न साठू देणे, डासांचा नायनाट, क्विनाइन गोळी. गावात कचरा न साठू देणे. चौरस आहार, पुरेशी विश्रांती, प्रतिकारशक्ती कार्यक्षम ठेवणे व भरपूर सूर्यप्रकाश घरात येईल अशी व्यवस्था करणे हे याव्यतिरिक्त काहीं उपाय.

हे सर्व उपाय तुम्हाला मलेरिया संसर्ग होण्याची शक्यता किती कमी करायची यावर बेतलेले आहेत. जीनोम ही काहीं लढाईची जागा नव्हे. जनुकीय आजाराबद्दल लिहिताना शरीरातील जनुक वेगळे लक्षात घेऊन संबंधित आजाराबद्दल लिहिले गेले आहे. पण जनुकास स्वतंत्र आस्तित्व नाही. प्रत्येक जनुक वीस ते तेवीस हजार जनुकांसहित पेशीमधील जीनोमचा भाग आहे. पेशीना सुद्धा स्वतंत्र आस्तित्व नाही. शरीरातील

तीनशेहून अधिक प्रकारच्या उती शरीरातील विविध अवयव व संस्थामध्ये आहेत. या प्रकरणात विविध कार्य करणाऱ्या जनुकाबद्दल आपल्याला माहिती मिळवायची आहे. मेंदू-चेतासंस्था, शरीर व जीनोम हे एकत्र कार्य करतात. जीनोमचे नियंत्रण शरीर व मेंदूमधील आज्ञामार्फत होते. जनुकीय नियंत्रण ही एक मिथ्या बाब आहे. वास्तविक जीनोम व शरीर यांचे नियंत्रण परस्पर समन्वयाने होते. जनुकाचे स्विच ऑन व स्विच ऑफ बाह्य घटकामुळे होते.

लहानपणापासून 'कोलेस्टेरॉल' चे नाव निघाले म्हणजे दड्पण येते. धोकादायक, हृदयविकाराचे कारक, अंड्यातील पिवळया बलकामध्ये मेद युक्त रेड मटनामध्ये अधिक प्रमाणात असते. थोडक्यात कोलेस्टेरॉलचा दुसरा अर्थ 'विष'. कोलेस्टेरॉल शरीरातील एक आवश्यक रसायन. जैवरासायनिक क्रिया व आनुवंशविज्ञानातील एक मध्यवर्ती रेणू. कोलेस्टेरॉल जलविद्राव्य नाही पण मेद्विद्राव्य आहे. कोलेस्टेरॉलची निर्मिती ग्लूकोज चयापचयातील एक घटक असिटल को ए पासून होते. कोलेस्टेरॉल तयारच न झाल्यास शरीरास घातक ठरते. कोलेस्टेरॉलपासून पाच संप्रेरके तयार होतात. टेस्टोस्टीरोन, प्रोजेस्टेरोन, अल्डोस्टेरोन, कॉर्टिसॉल व ईस्ट्रोजेन या पाचही संप्रेरकांचे कार्य भिन्न आहे. या सर्वांना 'स्टिरॉइडस' असे म्हणतात.

स्टिरॉइड संप्रेरके व जनुकांचा जवळचा संबंध आहे. सजीवामधील स्टिरॉइड रसायनांचा वापर सजीवामधील वनस्पति, प्राणी व कवकांच्या विभाजनापूर्वीचा आहे(या बहुपेशीय सजीव सृष्टि कल्पलेल्या आहेत). कीटकांच्या कात टाकण्यासाठी आवश्यक संप्रेरक स्टिरॉइड गटातील आहे. त्याच प्रमाणे मानवी औषधांच्या इतिहासातील डी जीवनसत्व सॅकोस्टेरॉइड गटातील आहे. काहीं स्नायूंची वाढ करणारी व वेदना शामके स्टिरॉइडस कृत्रिमरीत्या बनवण्यात येतात. खेळाडूंची क्षमता वाढवणारी स्टिरॉइड्स जिम्नॅस्टमध्ये अत्यंत लोकप्रिय आहेत. यांच्या वापरास बंदी असली तरी दररोज त्यांचा वापर लपवण्याच्या नव्या क्लुप्त्या निघत आहेत. वनस्पतिजन्य स्ट्रिरॉइडस मानवी संततिप्रतिबंधकामध्ये आजही वापरण्यात येतात. प्रदूषित पाण्याच्या प्रवाहातील माशांच्या शुक्राणूंची कमी झालेली संख्या वाढवण्यासाथी व मानवी शुक्राणूची संख्या वाढवण्यासाठीचे उपचार स्टिरॉइडच्या वापरातून विकसित केलेले आहेत. दहाव्या गुणसूत्रावरील CYP17 जनुक कोलेस्टेरॉल पासून कॉर्टिसॉल, टेस्टोस्टेरोन व ईस्ट्रडायल बनवणारे बनवणारे विकर तयार करते. या विकराच्या अभावाने ही नेहमीची क्रिया थांबते व वरील संप्रेरकांच्या ऐवजी

प्रोजेस्टेरोन व कॉर्टिकोस्टेरोन तयार होते. टेस्टोस्टेरोन न बनल्याने अशा पुरुषामध्ये स्त्री लक्षणे प्रबळपणे दिसू लागतात. पुरुष व स्त्री संप्रेरकांचे जाऊद्या CYP17 जनुकापासून बनवलेल्या विकरामुळे कॉर्टिसॉल तयार होते. कॉर्टिसॉल संप्रेरकाचे शरीराच्या बहुतेक सर्व संस्थामध्ये कोणत्या तरी स्वरूपात कार्य आहे. मन व शरीर यामधील दुवा म्हणजे कॉर्टिसॉल. मेंदूमधील चेतापेशी उत्तेजित करणे, रक्तपुरवठा वाढवणे, प्रतिकारक्षमता यंत्रणेमध्ये अडथळे आणणे वगैरे. कसल्याही प्रकारचा ताण असल्यास रक्तप्रवाहात अधिक कार्टिसोल मिसळते. यालाच ॲड्रिनॅलिन असेही म्हणतात. कार्टिसॉलमुळे नाक, कान व डोळे यांची संवेदनक्षमता बदलते. कार्टिसोल व ताण एकाच नाण्याच्या दोन बाजू आहेत. शारिरिक कष्ट, भीती, अपघात, इजा होण्याची भीती, अगदी वर्तमानपत्रातील भयानक बातमी, परीक्षा, न बऱ्या होणाऱ्या रुग्णाजवळ जाणे सर्वांचा परिणाम एकच रक्तामध्ये कार्टिसोल मिसळणे.

त्वरित ताण वाढवणाऱ्या घटनेमुळे एपिनेफ्रिन व नॉरएपिनेफ्रिन संप्रेरके त्वरित स्त्रवतात. या संप्रेरकामुळे हृदयाची गति वाढते, हात पाय गार पडतात. ही संप्रेरके शरीरास लढायला किंवा जीव वाचवण्यास तयार करतात. याला फ्लाइट किंवा फ्राइट असे इंग्रजीमध्ये म्हणण्याची पद्धत आहे. सततच्या ताणामुळे शरीरावरील परिणाम सावकाश पण निश्चितपणे कॉर्टिसॉलच्या पातळीमध्ये वाढ होण्यामध्ये होतो. कॉर्टिसॉलचा आश्चर्यकारक परिणाम प्रतिक्षमता यंत्रणा क्षीण होण्यामध्ये होतो. आपल्या नेहमीच्या पाहण्यातील उदाहरण म्हणजे महत्वाच्या परीक्षेपूर्वी विद्यार्थामध्ये होणारी सर्दी किंवा ताप. विवाहाच्या आधी सौम्य आजार होणे ते ताण वाढल्याचे लक्षण आहे. कॉर्टिसॉलच्या पातळीतील वाढीमुळे लसिकापेशींची (श्वेतपेशीमधील एक पेशी- लिंफोसाइट) कार्यक्षमता संख्या व आयुष्य कमी होते. शरीरात ज्या ज्या ठिकाणी कॉर्टिसॉल ग्राही पेशी आहेत त्या कार्टिसोलला अधिक प्रतिसाद द्यायला लागतात. कदाचित कॉर्टिसॉल ग्राही पेशीमुळे आणखी काहीं जनुके अधिक उत्तेजित होत असल्याची शक्यता असावी. TCF कॉर्टिसॉलचा द्वितियक परिणाम म्हणजे शेकडो जनुकाना उत्तेजित करणे. ॲड्रिनल कॉर्टेक्स मध्ये असलेल्या पेशी या जनुकामुळे उत्तेजित होतात. कॉर्टिसॉल बनवणाऱ्या बहुतेक पेशी येथेच असतात त्यातील CYP17 जनुक उत्तेजित झाले म्हणजे अधिक कॉर्टिसॉल तयार होते. ही सर्व यंत्रणा अतिशय गुंतागुंतीची आहे. थोडक्यात कॉर्टिसॉलचा परिणाम हे बऱ्याच जनुकांचे एकत्रित कार्य आहे. मानवी जीनोममधील बरीच जनुके एकाऐवजी एकत्र कामाला लागतात. उदाहरणार्थ शेतपेशीमध्ये कॉर्टिसॉल TCF नावाच्या जनुकास कामाला लावते. TCF जनुक दहाव्या

गुणसूत्रावरच आहे. TCF जनुकामुळे तयार झालेले प्रथिन इंटरल्युकिन नावाच्या प्रथिनाचे कार्य थांबवते. इंटरल्युकिन प्रथिनाचे नेहमीचे काम म्हणजे शरीरात नव्याने येणाऱ्या जिवाणू व विषाणूना ओळखण्याची श्वेतपेशीमधील यंत्रणा कार्यक्षम ठेवणे. थोडक्यात कार्टिसोलमुळे क्षीण झालेली प्रतिकारक्षमता यंत्रणा आजाराना आमंत्रण देते. पण मूळ प्रश्न तसाच राहतो. कॉर्टिसॉल स्त्रवण्यामधील निर्बंध सैल कसे झाले? याचे उत्तर जनुक असे येण्याची शक्यता आहे. प्रत्येक पेशीमधील कोणती जनुके कशी कार्यान्वित करायची याचे उत्तर परत जनुकामध्येच आहे. प्रत्यक्षात जनुकांचा व ताण वाढण्याचा सरळ संबंध कधीच येत नाही. जवळच्या व्यक्तीचा मृत्यू, घट्स्फोट, वियोग, कामाचा ताण, व्यवसायात झालेले न भरून येणारे नुकसान, अपघातात हात पाय गमावणे, अंधत्व अशा घटनांचा जनुकाशी कधीही संबंध येत नाही. ही सर्व माहिती मेंदूकडे आलेली असते.

थोडक्यात सर्व ताणाचे केंद्र मेंदूकडे आहे. मेंदूमधील अधश्वेतक (हायपोथॅलॅमस) पिट्युटरी ग्रंथीना संदेश पाठवते. (हा संदेश संप्रेरकाच्या माध्यमातून असतो). संदेशावरून पिट्युटरी अधिवृक्क (अॅड्रेनल) ग्रंथीना अधिक कॉर्टिसॉल तयार करण्यास प्रवृत्त करते. मेंदूमधील अधश्वेतक बाह्य घटकाकडून माहिती गोळा करते. अधश्वेतक ते पिट्युटरी व पिट्युटरी ते अधिवृक्क ही सर्व यंत्रणा शरीराची स्वयंसंचलित प्रतिक्षिप्त क्रिया आहे. परीक्षेसाठी शरीर तयार ठेवणे हे याचे काम. परीक्षा हा फक्त बाह्य घटक झाला. परीक्षेमध्ये चांगले यश, समाजात मिळणारा मान, आवडत्या व्यक्तीकडून झालेले कौतुक, अपयशामुळे आलेली निराशा, अपयशाने न मिळालेला जॉब, कमी पैसे, सामाजिक प्रतिष्ठा या बाबी मेंदूमध्ये खोलवर कोठेतरी दडून बसलेल्या असतात. या सर्वाचा एकत्रित परिणाम म्हणून कॉर्टिसोल अधिक प्रमाणात स्त्रवते व प्रतिकार यंत्रणा दुबळी होते.

ताण सहन करण्याची क्षमता व्यक्तीप्रमाणे बदलते. काहीं व्यक्तीना ताण असह्य होतो तर काहीं हसत खेळत ताण सहन करतात. शरीरातील ताण वाढल्याने होणाऱ्या बदलांच्या साखळीने कॉर्टिसॉल वाढले तरी परिणाम एवढे भिन्न कसे याचे उत्तर जनुकात तर नाही? या प्रश्नाचे उत्तर सरळ नाही. अनेक घटनाना कोणीही जबाबदार नसते. उदाहरणार्थ आर्थिक स्थिति पाऊस, दुष्काळ, भरपूर उत्पादन, कमी उत्पादन, युद्ध, भीती या सर्वांच्या एकत्रित परिणामाने गडगडू किंवा सुधारू शकते. एखाद्या व्यक्तीकडे आर्थिक स्थिति सुधारण्याची जबाबदारी दिली तर ती व्यक्ती सुद्धा वेळ काढण्याव्यतिरिक्त काहींही करू शकत नाही. वेल्थ मॅनेजमेंट रशियन पद्धतीने केली तर नुकसान आपलेच होणार. त्याऐवजी विकेंद्रिकरणामुळे उडालेला गोंधळ अधिक बरा.

शरीराचे कार्य केंद्रीभूत पद्धतीऐवजी विकेंद्रिकरणाने होत असते. शरीर म्हणजे मेंदूने दिलेल्या आज्ञानुसार संप्रेरक स्रवणारी जनुके नव्हेत. जीनोम व मेंदू यांच्यामुळे सुद्धा शरीराचे नियंत्रण होत नाही.शरीरामध्ये या सर्व क्रिया एकाच वेळी घडत असतात. शरीराचे एकंदरीत नियंत्रण जनुकांमुळे होते असा एक गैरसमज गेली पन्नास वर्षात प्रचलित झाला आहे. त्यामुळे शरीर क्रियामध्ये जीनोमचे स्थान उच्च व इतर नियंत्रकांचे गौण समजले जाते. प्रत्यक्षात जनुकांपेक्षा बाह्य प्रेरणामुळे मनावर व वर्तनावर अधिक परिणाम होतो. रक्तातील कॉर्टिसॉलची पातळी हिंस्र विचार मनात आले तरी पुरेशी वाढते. वाचन, दूरदर्शनवरील हिंसक मालिका, फसवणूक, बलात्कार, अशा घटना कॉर्टिसोलची पातळी वाढवण्यासाठी पोषक ठरतात. हे एक दुष्ट चक्र आहे. ताण आला म्हणजे कॉर्टिसॉलची पातळी वाढते, कॉर्टिसॉलच्या पातळी वाढल्याने प्रतिकार यंत्रणा दुबळी होते. प्रतिकार यंत्रणा दुबळी झाली म्हणजे सुप्त कोठेतरी दडून बसलेला आजार डोके वर काढतो. आजाराची लक्षणे प्रत्यक्ष दिसतात याचा मनाशी तेवढाच संबंध असतो. अशा आजाराना मन:कायिक (सायकोसॉमॅटिक) आजार म्हणतात. पण याचा फायदा घेऊन अंत:शक्ती, फेथ हीलिंग अशासारख्या भलत्याच उपचारांच्या सहाय्याने आजार बरे करून देणा-यांचे फावते. बऱ्याच काळापासून सतत चिड्चिड्या स्वभावाच्या परिचारिका सर्दीने पछाडलेल्या दिसतात. असमाधानी व्यक्तीना जांघेत नागिणीचे पुरळ उठलेले आढळतात. एका सैनिकी ट्रेनिंग स्कूलमध्ये ट्रेनिंग कठीण टप्प्यात आले म्हणजे ग्रंथी ताप येण्याचे प्रमाण वाढायचे. ज्या कुटुंबाना अल्झायमर रुग्णाची काळजी घेणे भाग पडते अशा कुटुंबातील व्यक्तीतील रक्तात लसिकापेशींची संख्या कमी झालेली आढळले आहे. थ्री माइल आयलंड च्या परिसरात अपघातानंतर तीन वर्षामध्ये कर्करोगाच्या रुग्णांची झापाट्याने वाढ झाली. त्यातील पन्नास टक्के व्यक्तींच्या रक्तातील कॉर्टिसोलचे प्रमाण वाढल्याने कर्करोगग्रस्त पेशींचा प्रतिकार जवळजवळ संपला होता. पत्नीच्या दु:खद निधनानंतर प्रतिकारक्षमता कित्येक आठवडे पूर्ववत न झाल्याने आजारी पडलेल्या व्यक्ती आहेत. आई वडिलांच्या भांडणानंतर विभक्त झालेल्या मुलामध्ये विषाणूसंसर्ग होण्याचे प्रमाण वाढते. अशा घटनावर विश्वास ठेवणे अशक्य वाटणा-यांच्या साठी एक माहिती. हे सर्व संशोधन उंदरामध्ये सिद्ध झालेले आहे.

पाश्चिमात्य जगाला डेकार्टवर द्विधा स्थितीचा विचार दिल्याने मनाचा शरीरावर व शरीराचा मनावर परिणाम होतो यासाठी दोष दिला जातो. पण आपल्या सर्व चुकींचे खापर दुसऱ्यावर फोडून आपण मोकळे होतो. मेंदूआणि मन वेगळे आहे हीच मुळी द्विधा मनस्थिति व सर्वात मोठी चूक आहे. शरीरातील जैवरासायनिक बदल हा वर्तनाचा परिणाम आहे असे गृहित धरल्याने सर्व गोंधळ झाला आहे. जनुकांचा वर्तनावर परिणाम

होतो असे गृहित धरले तर वर्तन अपरिवर्तनशील असते. वर्तन आनुवंशिकता अशी एक नवी शाखा जीवविज्ञानात आणण्याचे श्रेय या म्हणण्याने सुरू झाली. वर्तन व जनुके यांचा संबंध नाही या म्हणण्याला मोठा विरोध काहीं वैज्ञानिकानी चालू केला.

वर्तन जनुकांवर परिणाम करते याबद्दलचा अभ्यास माकडावर केला गेला. नैसर्गिक निवड, जनुके व संप्रेरक यांचा तणावाशी संबंध आहे. जीनोमच्या तुलनेत आपण अठ्ठ्याणव टक्के चिंपांझी व चौऱ्याण्णव टक्के बबून आहोत. माकडामधील संप्रेरकांची क्रिया मानवामधील क्रियेप्रमाणे घडते. नेमके त्याच संप्रेरकामुळे माकडामधील तीच जनुके कार्यान्वित होतात. पूर्व आफ्रिकेमधील एका बबून कळपाच्या रक्तातील कॉर्टिसोल पातळीची सतत निरीक्षणे केली गेली. नवा नर बबून हुप्प्या नव्या कळपात सामील झाला म्हणजे तो अतिशय आक्रमक बनतो. त्याशिवाय नव्या कळपात त्याचे स्थान निश्चित होत नाही. पण अशा वेळी त्याच्या रक्तातील कॉर्टिसोलची पातळीमध्ये तीव्र वाढ होत असे. हाच प्रकार टोळीतील आधीपासून असलेल्या नराच्या बाबतीत होत असे. कॉर्टिसोलची पातळी वाढली म्हणजे रक्तातील लसिकापेशींची संख्या कमी होत असे. लसिकापेशींची पातळी कमी झाली म्हणजे प्रतिकारशक्ती क्षीण होणे स्वाभाविक होते. याच वेळी एचडीएल (हाय डेन्सिटी लायपोप्रोटीन) पासून कोलेस्टेरॉल मुक्त होत असे. कोलेस्टेरॉलची पातळी वाढ्णे हे करोनरी रक्तवाहिनीस घातक असते. थोडक्यात केवळ दुसऱ्या कळपामध्ये घुसण्याचा प्रयत्न करण्याच्या वर्तनामुळे कॉर्टोसॉलची पातळी वाढण्याचा शेवट संसर्गजन्य आजार व करोनरी हृदय वाहिनी विकार या दोन्ही शक्यता वाढण्यामध्ये होतो.

प्राणिसंग्रहालयातील माकडामधील निरीक्षणावरून वरील सिद्धांताला पुष्टी मिळाली. कळपामधील सर्वात नव्या माकडास 'सिनियर' माकडे सतत त्रास देतात. त्यामुळे त्याच्या रक्तातील कॉर्टिसोलची पातळी नेहमी वाढलेली राहते, मेंदूतील सिरोटोनिनची पातळी कमी होते. प्रतिक्षमता यंत्रणा दुबळी झाल्याने करोनरी वाहिनीमध्ये निरुपद्रवी उतींची वाढ झालेली असते. सध्याचा करोनरी आजार हा संसर्गजन्य असावा अशी धारणा झाली आहे. क्लॅमिडिया जीवाणू व हर्पिस विषाणू मुळे करोनरी वाहिनीचा आजार होण्याची शक्यता बळावते. ताण वाढला म्हणजे शरीरात सुप्तावस्थेत असलेला आजार डोके वर काढतो. अशा पद्धतीने माकडामध्ये हृदयविकार संसर्गजन्य असेल कदाचित. मानव व माकड यामधील साम्य एवढ्यावर संपत नाही. असाच समांतर अभ्यास ब्रिटिश व्हाइटहॉलमधील कर्मचा-यांचा केला गेला. 17, 000 कर्मचा-यांच्या या अभ्यासात सर्वात कनिष्ठ स्तरावर काम करणाऱ्या कर्मचा-यांच्या मध्ये हृदयविकाराचे प्रमाण अधिक होते. कर्मचाऱ्याची पातळी व हृदयविकाराची शक्यता याचा सरळ संबंध होता. वरिष्ठ स्तरावर

काम करणाऱ्या व्यक्तीचे अति वजन, खाण्यातील अनियमितता, धूम्रपान, मद्यपान यांचा परिणाम हृदयविकार होण्याच्या शक्यतेवर प्रमाण कमी होत असल्याचे आढळले. 1960 साली बेल (टेलिफोन) कंपनीतील दहा लाख कर्मचा-यांच्या पाहणीतून निघालेले निष्कर्ष याहून वेगळे नव्हते. सध्या आयटी क्षेत्रात किंवा पोलीस दलात आढळणारे हृदयविकाराचे वाढते प्रमाण ताण व असुरक्षितता यामुळे आहे असे म्हटले तर ते चुकीचे नाही.

वरील विवेचनाचे सार आपल्याला जाणून घ्यायचे आहे. सर्व वैद्यकीय क्षेत्र हृदयविकार होण्याच्या चार कारणावर भर देते; कोलेस्टेरॉल वाढण्याची जनुकीय शक्यता, आहार, धूम्रपान व रक्तदाब . या बरोबर व्यस्त जीवनशैली, सतत निर्णय घ्यावे लागणे ही द्वितियक कारणे सांगितली जातात. यामध्ये थोडे तथ्य आहे. विज्ञान सध्या या बरोबर तुमच्या पगाराची रक्कम व नोकरीतील स्थिरता यांची सांगड घालण्याचा प्रयत्न करीत आहे. याचे उत्तर परत एकदा माकडांच्या वर्तनातून मिळते. माकडांच्या कळपातील स्थानावरून त्यांच्या रक्तातील कॉर्टिसोलची पातळी कमी की अधिक ठरते. त्याचप्रमाणे प्रशासनात तुम्ही जे काम करता त्यावरून रक्तातील कॉर्टिसोलची पातळी ठरण्याऐवजी तुमचे वरिष्ठ जेवढ्या सूचना अधिक करतील तेवढ्या रक्तातील कॉर्टिसोलची पातळी वाढत राहते. पोलीस, सैन्य, नव्याने सुरू झालेले आयटी क्षेत्र अशा ठिकाणी जेवढा ताण व असुरक्षितता अधिक तेथे हृदयविकाराचे प्रमाण अधिक. आपली नोकरी जाईल याची भीती असणाऱ्या व्यकती अधिक ताणाखाली जगतात. हाच नियम मेडिकल शाखेत नव्याने प्रवेश घेतलेल्या विद्यार्थ्याना रॅगिंग होत असता येतो. हे विद्यार्थी प्रचंड ताणाखाली असतात.

खाजगी करणाचा परिणाम म्ह्नजे अशा उद्योगात काम करणाऱ्या प्रत्येकास आपली नोकरी अनेक बाह्य घटकावर अवलंबून आहे याची जाणीव. खाजगीकरणाचा त्वरित दिसणारा परिणाम अनारोग्य. बरे या अनारोग्याचे कारण खाणे पिणे व धूम्रपान नाही. खाजगी उद्योगातील व्यक्ती एकतर सेवानिवृत्त होण्याआधीच स्वेच्छानिवृत्ति घेते किंवा निवृत्तीनंतर हृदयविकार, पक्षाघात, तीव्र मधुमेहासारख्या आजाराने निकामी होते. आपली निवृत्ति सहज घेणाऱ्याना आयुष्य बरे लाभते. आयुष्यभर पत्नीला वेळ दिला नाही त्यामुळे घरी साफसफाई करणे, सायंकाळी तिच्याबरोबर बॅड्मिंटनचे दोन गेम खेळणे, फिरायला जाणे, मुलाबाळात किंवा नातवंडात वेळ घालवणे अशाने आपले आजारपण पुढे ढकलणे त्याना जमते. निवृत्तीनंतर सामाजिक कार्यात झोकून देणाऱ्या व्यक्ती सहज निवृत्तीनंतर वीस पंचवीस वर्षे काढतात. मोकळया हवेत व 'सोशलायझेशन' (हा शब्द मुद्दाम तसाच ठेवला आहे) मुळे इतराबरोबर मिसळल्याने त्यांच्या जगण्याची पातळी (आर्थिक नव्हे) सुधारते.

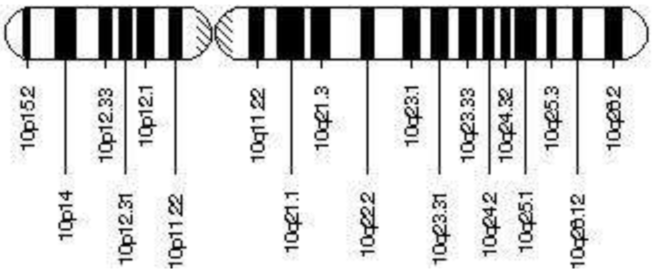
निवृत्त झालेल्या उच्च सैन्याधिकाऱ्याकडे कधीतरी भेटायला जा. त्याच्या कडे सर्वसामान्य व्यक्ती नोकरी काळात कधी गेलेलीच नसते. व सामान्य व्यक्तीबरोबर मिसळावे तर त्याची 'रँक' आडवी येते. ते रमतात फक्त एक्स आर्मी क्लबमध्येच. अशा एका मुबईतील क्लबमध्ये मला जाण्याचा प्रसंग आला होता. ब्रिजचा पार्टनर निवडताना सुद्धा निवृत्त ऑफिसर फार खालच्या रँकच्या ऑफिसरची निवड कधीही करीत नाही. आधुनिक घरातून हीच वृत्ती जोपासलेली अनुभवायला मिळते. दहा बारा मजली टॉवरमध्ये ब्लॉकचा मुख्य दरवाजा कायम बंद असतो. आतील कुटुंब काय करते याची झुळूकसुद्धा बाहेर येत नाही. याउलट लहान शहरामध्ये बऱ्यापैकी ओळख असलेल्या व्यक्तीस स्वयंपाकघरापर्यंत सरळ प्रवेश असतो. पाय धुवून पाटावर जेवायला बसणे घरी कोणालाही अप्रशस्त वाटत नाही.

बबूनच्या अभ्यासावरून आणखी एक बाब उघडकीस आली. मानसिक ताण शारिरिक आजाराशी संबंधित आहे. मन शरीरावर परिणाम करते, शरीर जीनोममधील बदलाचे कारक आहे. कॉर्टिसोल प्रमाणे प्रतिरक्षा यंत्रणेवर परिणाम करणारे दुसरे संप्रेरक म्हणजे टेस्टोस्टीरोन. बऱ्याच प्रजातीमध्ये नरास संसर्गजन्य आजार होण्याचे प्रमाण माद्यांच्यापेक्षा अधिक आहे. प्रतिरक्षा यंत्रणा क्षीण होण्यात फक्त सूक्ष्म जीवाणू व विषाणूबरोबर मोठ्या बहुपेशीय सजीवांचा सुद्धा समावेश आहे. वार्बल फ्लाय नावाची माशी आपली अंडी रेनडिअरच्या त्वचेखाली घालते. अंड्यातून बाहेर पडलेल्या अळया त्वचेखालील स्नायूमधून अन्न मिळवून परत त्वचेखाली येतात. या अळयांचा संसर्ग मादीहून नर रेनडिअरमध्ये अधिक संख्येने आढळतो. याचा प्रादुर्भाव उत्तर नॉर्वेमधील रेनडिअर आहे. दोन वर्षे वयाच्या रेनडिअर मधील संसर्ग मादीहून तिप्पट झालेला आढळला. खच्ची केलेले नर व माद्या मध्ये वार्बल फ्लायच्या संसर्गाचे प्रमाण समान आढळले.

हाच प्रकार चागास आजार या नावाने ओळखल्या जाणाऱ्या आदिजीवाच्या संसर्गामुळे झाल्याचे उघडकीस आले आहे. ट्रिपॅनोसोमा क्रुझि या आदिजीवी परजीवीमुळे हा आजार होतो. यास अमेरिकन स्लीपिंग सिकनेस म्हणतात. चार्लस डार्विनला याचा संसर्ग बऱ्याच दिवसापूर्वी झालेला होता असे म्हणतात. किसिंग बग नावाच्या कीटकाच्या चाव्यामधून याचे परजीवी मानवामध्ये प्रवेश करतात. चिलीमध्ये प्रवास करताना त्याला या रोगाची लागण झाली असावी. स्त्रियामध्ये चागास आजाराचा संसर्ग कमी प्रमाणात आढळतो. डार्विन स्त्री असता तर तो लवकर बरा झाला असता.

डार्विंच्या डिसेंट ऑफ मॅन नावाच्या दुसऱ्या पुस्तकामध्ये त्याने लिहून ठेवले की कबुतराचे प्रजनन करणारी व्यक्ती आपल्या खुराड्यातील उत्तम नराची प्रजा वाढवतो. एकाच नराची प्रजा वाढल्याने पिलांचा आकार, पिसांची ठेवण, रंग व उड्डाणातील

सफाईदारपणा यामध्ये एकसारखेपणा येतो. नेमके मोराच्या बाबतीत मादी नर निवडताना सर्वात लांब पिसांची शेपूट असणाऱ्या व जोमदार आवाज असणाऱ्या नराची जोडीदार म्हणून निवड करते. तिच्या दृष्टीने या निवडीमधून तिने प्रभावी जनुकांची निवड केलेली असते. मग मादीस जेनेटिक्स समजते की केवळ उपजतप्रेरणेने तिने आपला जोडीदार निवडला आहे? नैसर्गिक निवडीचा सिद्धांत अशा सोप्या कसोट्यावर आधारलेला तर नसेल? याचे उत्तर आता विसाव्या एकविसाव्या शतकात मिळाले आहे. या सिद्धांताचे नाव सेक्शुअल सिलेक्शन. अधिक प्रभावी जनुकांच्या सहाय्याने नराची निवड. बहुतेक लैंगिक प्रजनन होणाऱ्या सजीवामध्ये ही पद्धत यशस्वी पणे काम करते.



दहावे गुणसूत्र

माता व पित्याकडून प्रत्येकी एक अशी दहाव्या गुणसूत्राची एक जोडी अपत्यामध्ये आलेली असते. या गुणसूत्रामध्ये 135 दशलक्ष बेस जोड्या असून पेशीमधील तेवीस गोणसूत्रावरील एकूण डीएनए पैकी 4-4.5 टक्के डीएनए दहाव्या गुणसूत्रामध्ये असतो. 700-800 प्रथिन निर्मितीक्षम जनुके दहाव्या गुणसूत्रामध्ये शोधण्यात आलेली आहेत.

दहाव्या गुणसूत्रातील बदल किंवा गुणसूत्राच्या संख्येतील बदलामुळे काहीं गुणसूत्रीय आजार होतात. उदाहरणार्थ दहाव्या गुणसूत्राचा काहीं भाग किंवा गुणसूत्राच्या जोडीतील एकाच्या अभावाने मेंदूमध्ये ग्लायोमा प्रकारचा कर्करोग होतो. झपाट्याने वाढ होणारे ग्लायोमा कर्करोग हे याचे वैशिष्ठ्य आहे. यावरून दहावे गुणसूत्र पेशी विभाजनामध्ये महत्वाचे कार्य करते असे आढळून आले. यावरील जनुकांच्या अभावाने पेशी विभाजन अत्यंत कमी वेळात व अनैसर्गिकपणे झपाट्याने पूर्ण होते. अशा पेशीविभाजनावर नियंत्रण रहात नाही.

दहाव्या व अकराव्या गुणसूत्राच्या स्थानांतरणामुळे ल्युकेमिया प्रकाराचे कर्करोग होतात. असे स्थानांतरण फक्त कर्करोगग्रस्त रक्तपेशीमध्येच दिसून येते. अकराव्या गुणसूत्रामधील एमएलएल जनुक दहाव्या गुणसूत्रावरील एमएलएल 10 जनुकाबरोबर संयोग पावते. या नको त्या संयुक्त जनुकामुळे तयार झालेले प्रथिन रक्तपेशींच्या अनियंत्रित पेशीविभाजनास प्रवृत्त करते.

क्रोहान आजार: दहाव्या गुणसूत्राच्या लांब खंडावरील 10q21.1 भागावर बदल असल्यास होणाऱ्या आजारास क्रोहान आजार म्हणतात. वैज्ञानिकाना

या भागावर कोणतीही जनुके आढळलेली नाहीत. या भागास तांत्रिक भाषेत 'जनुक वाळवंट' म्हणण्यात येते. पण या भागावर शेजारील भागावर असलेल्या ERG2 जनुकावर परिणाम होऊ शकतो. ERG2 जनुकामुळे प्रतिरक्षा यंत्रणेवर परिणाम होत असल्याचे आढळले आहे. याचा व क्रोहान आजाराशी नेमका संबंध काय असावा हे अद्यापि समजेलेले नाही.

दहाव्या गुणसूत्रामधील काहीं बदलामुळे चेहऱ्यामधील बदल, शरीराची वाढ सावकाश होणे, हृदयाच्या रचनेतील बिघाड अशा स्वरूपाचे आहेत.

!!दहावा अध्याय समाप्त!!

!! अध्याय अकरावा !!

गुणसूत्र अकरावे

व्यक्तिमत्व म्हणजेच त्याचे भविष्य : हेरेडिटस

सध्या संशोधन व उपचार करताना अनेक गोष्टी गृहित धरल्या आहेत. उदा. प्रत्येकाचा जीनोम एकसारखाच आहे, व्यक्ती तणावग्रस्त असल्यास त्याच्या रक्तातील कॉर्टिसोलचे प्रमाण वाढले, प्रतिकार यंत्रणा क्षीण झाली, संसर्गजन्य आजाराची शक्यता वाढली व अनेक . जनुके कार्यान्वित झाली किंवा झाली नाहीत असे असले तरी प्रत्येक व्यक्ती इतराहून भिन्न असते. त्याच्या व्यकतिमत्वामध्ये बदल असतो. व्यक्ती धाडसी, हुषार, भित्री, संकटाला तोंड देणारी, हळवी, सतत दुःख्खी, हसतमुख, आनंदी, तिरसट, उतावीळ, आत्मविश्वास असलेली, सतत काळजीत, लाजाळू, कोणत्याही बाबतीत दुसऱ्यावर अवलंबून असणारी असे व्यक्तिमत्वाचे अनेक प्रकार आढळतात. यास आपण व्यक्तिमत्वाचे पैलू म्हणतो. व्यक्तिमत्वाचा पैलू उपजत आहे असे जेंव्हा आपण म्हणतो तेंव्हा व्यक्तिमत्व व जनुके यांचा शोध घेण्यासाठी शरीरातील संप्रेरकांच्यापासून थोडे दूर मन नियंत्रित करणाऱ्या चेतासंस्थेतील रसायनांच्या कडे लक्ष द्यावे लागेल. संप्रेरक व मेंदूमध्ये स्त्रवणारी रसायने यांमध्ये फार फरक नाही. अकराव्या गुणसूत्राच्या लहान खंडावरील जनुक D4DR पासून तयार झालेले प्रथिन डोमामिन ग्राही म्हणून कार्य करते.

मेंदूमधील सर्व पेशीऐवजी काहीं पेशीमध्येच डोमामिन ग्राही प्रथिन कार्य करते. डोपामिन ग्राही प्रथिन दोन चेतापेशीमधील संपर्कस्थानावरील (संपर्कस्थान-सायनॅप्स) चेताआवरणावर असते. डोपामिन प्रत्यक्षात चेताउद्भवी (न्यूरोट्रान्समिटर) रसायन आहे. ज्या संपर्कस्थानाच्या चेतावरणावर डोपामिनग्राही प्रथिन आहे तेथे डोपामिनच्या संपर्कात आल्यानंतर संपर्कस्थान पश्च पेशी उत्तेजित होते. मेंदूमधील चेतापेशी कार्यान्वित करण्याची ही एक पद्धत आहे. चेतापेशी दोन पद्धतीने उत्तेजित होतात विद्युत आवेग व रासायनिक आवेग. विद्युत आवेग त्वरित निर्माण व नष्ट होतात. रासायनिक आवेग नष्ट होण्यासाठी विशिष्ट प्रतिरसायनांची आवश्यकता असते. पन्नासहून अधिक प्रकारची

रसायने एकाच वेळी रासायनिक आवेग निर्मिती करू शकतात. प्रत्येक रसायन मेंदूमधील विविक्षित चेतापेशी उत्तेजित करते. पण मेंदूमधील स्विच प्रत्यक्षात संगणकातील विद्युत स्विचप्रमाणेच कार्य करते. (मेंदू व संगणक यांची तुलना करणे म्हणजे मेंदूच्या क्षमतेवर अविश्वास दाखवल्याप्रमाणे आहे.)

मेंदूमधील संपर्कस्थान म्हणजे विद्युत स्विच अतिशय संवेदनशील रासायनिक कार्यशाळा असते. प्रत्यक्षात संपर्कस्थान दोन चेतापेशींचे अक्षतंतू जेथे एकत्र येतात त्या ठिकाणी असलेली सूक्ष्म 'गॅप' असते. चेतापेशी मुख्यत्वे दोन प्रकारच्या असतात संवेदी व प्रेरक. संवेदी चेतापेशीकडून प्रेरक चेतापेशीकडे जेंव्हा संवेद इतर चेतापेशीमार्फत येतो तो फक्त त्याच प्रेरक चेतापेशीकडे जाण्याच्या मार्गात संपर्कस्थाने असतात. D4DR जनुक प्रथिन असलेल्या चेतापेशी मार्फत मेंदूमधील अनेक कार्ये नियंत्रित होतात. उदा मेंदूचा रक्तपुरवठा सुरळीत ठेवणे. ज्या व्यक्तींमध्ये डोपामिनची कमतरता असते अशा व्यक्ती थिजलेल्या मानसिकतेच्या व निर्णय घेण्यास सक्षम नसतात. स्वत:च्या शारिरिक हालचाली करणे त्याना अशक्य होते. याचे पार्किन्सन आजारामध्ये पर्यवसान होऊ शकते. पार्किन्सन आजार मराठीत 'कंपवात' म्हणून ओळखला जातो. एका प्रयोगामध्ये डोपामिन जनुकाचे प्रथिन नष्ट केलेल्या उंदराचा मृत्यू शरीराची हालचाल पूर्णपणे थांबल्याने झाला. अशा उंदरामध्ये डोपामिनसारखे रसायन मेंदूमध्ये टोचल्यानंतर अशा उंदरांच्या हालचाली पूर्ववत झाल्याचे आढळले. नेहमीपेक्षा अधिक डोपामिन मेंदूमध्ये तयार झाल्यास उंदीर अधिक कार्यक्षम व सतत कशाच्या तरी शोधात वेळ घालवत. पण मानवी मेंदूमध्ये डोपामिन अधिक असल्यास दुभंग व्यक्तिमत्व आजार होतो. अफू, उत्तेजक एलएसडी, गांजा, सारख्या मादक द्रव्यांच्या मध्ये भ्रम उत्पन्न करण्याची क्षमता असलेल्या रसायनामुळे अधिक डोपामिन मेंदूमध्ये स्त्रवते. कोकेनच्या आहारी गेलेल्या उंदरास अन्नाऐवजी कोकेन मिळवण्याची तलफ असते. मेंदूचे तीन भाग असतात त्यातील अग्रप्रमस्तिष्काच्या तळाशी असलेल्या भित्तिकेवर असलेल्या ॲक्युम्बेन्स केंद्रामधून डोपामिन स्त्रवते. डोपामिन या केंद्रामधून रक्तप्रवाहात मिसळले म्हणजे आनंद होतो, सुखी असल्याची भावना निर्माण होते, आपल्यास कसलीही काळजी नाही असे वाटत राह्ते. कोकेनमुळे हे केंद्र उत्तेजित होते. सारखे याच तंद्रीत असलेल्या व्यक्ती एकदा कोकेनच्या आहारी गेल्या म्हणजे सामान्य जगणे अशक्य होऊन जाते. कदाचित डोपामिन हे मानवी वर्तनातील प्रेरणा निर्मिती रसायन असावे. अगदी कमी डोपामिन तयार होणाऱ्या व्यक्तीमध्ये काहीं तरी मिळवण्याची ध्येय गाठण्याची उर्मी शिल्लक रहात नाही. नेहमीपेक्षा अधिक डोपामिन तयार होणाऱ्या व्यक्ती लवकर

कंटाळतात. त्याना सतत नवीन काहींतरी लागते. हे कदाचित व्यक्तिप्रमाणे व्यक्तिमत्व बदलत असण्याचे कारण असावे. असे 1990च्या सुमारास डीन हॅमर या वैज्ञानिकाचे म्हणणे होते. उदाहरणादाखल तो म्हणतो लॉरॅन्स ऑफ अरेबिया व व्हिक्टोरिया राणी मध्ये असलेल्या बदलाचे कारण दुसरे काय असावे? एकत्रितपणे प्रभावी व अप्रभावी अनेक जनुकांचा प्रभाव डोपामिनवर होत आहे हे सिद्ध करण्यासाठी त्याने अथक प्रयत्न केले. व्यक्तिमत्वावर प्रभाव टाकणाऱ्या एकट्या जनुकाचा शोध त्याला घ्यायचा होता.

जेरुसलेममधील एब्स्टीन यांच्या प्रयोगशाळेत D4DR जनुकातील पहिबदल अकराव्या गुणसूत्रावर आढळला. D4DR जनुकाच्या मध्यभागी अठ्ठेचाळीस बेस जोड्यांचा पुन्हा पुन्हा येणारा क्रम दोन ते अकरा वेळा येत असे. बहुतेक व्यक्तींमध्ये हा क्रम चार पासून सात वेळा येतो. जेवढ्या अधिक वेळा हा क्रम असेल तेवढ्या डोपामिन ग्राही प्रथिन निर्मितीतील अडचणी अधिक. अधिक लांबीच्या D4DR जनुकामुळे डोपामिनच्या प्रभावात अडथळे निर्माण होत असल्याचे आढळले. याउलट लहान लांबीच्या D4DR जनुकापासून तयार झालेल्या प्रथिनामुळे डोपामिनचा प्रतिसाद त्वरित होत असे . लहान लांबीचे जनुक व अधिक लांबीचे जनुक असलेल्या व्यक्तीमधील व्यक्तिमत्वात काहीं फरक आहे का हे हॅमर याना पहायचे होते. सहाव्या गुणसूत्रावरील रॉबर्ट प्लोमिन यांच्या प्रयोगाच्या बरोबर उलटा विचार होता. प्लोमिन यानी अनोळखी जनुकाचा व्यक्तिमत्वावर काय व कसा परिणाम होतो हे शोधण्याचा प्रयत्न करून पाहिला . त्यानी 124 व्यक्तींच्या व्यक्तिमत्व चाचण्यावरून D4DR जनुक शोधून काढले.

हॅमर यांच्या पुढे शोधण्यासाठी फार मोठ्या संख्येने व्यक्ती उपलब्ध नव्हत्या. अधिक लांबीचे जनुक असलेल्या व्यक्ती व आखूड जनुक असलेल्या व्यक्तीमधील बदल शोधताना तो स्वत:च गोंधळून गेलेला होता. त्याला वाटले तो 'चॉपस्टिक' जनुक शोधत तर नाहीना? आनुवंशविज्ञानातील काहीं गमतीदार उदाहरणापैकी एक म्हणजे चॉपस्टिक जनुक. एका वैज्ञानिकाच्या मते निळया डोळयांच्या व्यक्तीमध्ये 'चॉपस्टिक' जनुकाचा अभाव असल्याने त्याना चिनी जपानी व्यक्तीप्रमाणे बांबूच्या काड्यानी जेवता येत नाही. पण चॉपस्टिक वापरणे व जनुकाचा अर्थाअर्थी कोणताही संबंध नाही असे सांगण्याचे धाडस एकाही वैज्ञानिकाचे झाले नाही. बांबूच्या काड्यानी जेवणे हा एका प्रदेशातील संस्कृती व कौशल्याचा भाग आहे. तर निळे डोळे असणे ही पाश्चिमात्य व्यक्तींच्या जनुकामधील बदल व बांबूच्या काड्यानी अन्न खाणे हा पौर्वात्य कौशल्याचा भाग आहे. कौशल्यामध्ये जनुकांचा

काहींही संबंध नाही. एका वैज्ञानिकाने याहून अफलातून शक्कल लढवली. ज्याना उत्तम विणकाम येते त्या व्यक्तीमध्ये वाय गुणसूत्राचा अभाव असतो हे त्याचे विधान. विणकाम उत्तम करणे ही खासियत स्त्रियांची असते. स्त्रियामध्ये दोन एक्स गुणसूत्रे असल्याने त्यांच्या मध्ये वाय गुणसूत्र असण्याची मुळीच शक्यता नाही. थोडक्यात जनुकांचा संबंध कशाशीही जोडणे हे अवैज्ञानिक ठरते. हॅमर यानी एका अमेरिकन कुटुंबाचा अभ्यास यासाठी केला. त्याना या अभ्यासातून मिळालेला पुरावा खात्रीलायक होता. या कुटुंबातील काहीं व्यक्तीच्या D4DR जनुकाची लांबी अधिक होती. हॅमर यानी अशा व्यक्तींच्या व्यक्तिमत्वाचे काहीं पैलू उलगडण्याचा प्रयत्न केला. अधिक लांबीचे जनुक असलेल्या पुरुष एकाहून अधिक स्त्रियांशी संबंध असलेले होते. हाच प्रकार समलिंगी संबंधामध्ये आढळून आला. याचा अर्थ याना शरीरसंबंधात विविधता हवी होती. व्यक्तिमत्व चाचणीचा हा काहीं एकमेव पैलू नव्हता. हॅमरच्या मते दहाहून अधिक जनुकांचा प्रभाव व्यक्तिमत्वावर पडत असावा. D4DR जनुक हे त्यापैकी एक.

अगदी कितीही प्रयत्न केला तरी एका अंदाजानुसार सु 500 जनुकांमुळे मानवी व्यक्तिमत्व नियंत्रित होत असावे. यातील D4DR जनुकामध्ये बदल आढळला. पण इतर जनुके स्थिर असली तरी त्यांचा प्रभाव व्यक्तिमत्वावर पडतो. वर्तनाचा व जनुकांचा परस्पर संबंध आहे हे मान्य करण्याने अनेक प्रश्न उद्भवू शकतात. उदाहरणार्थ एखाद्या व्यक्तीने जनुकीय चाचण्याकरून संतति उत्पन्न करण्याचे ठरवले. नेमक्या पाचशेपैकी कोणत्या जनुकाची चाचणी करायची व कोणत्या नाही हे ठरवण्यात त्याच्या हातात त्याचे प्रजननक्षम आयुष्य संपून जाईल. कारण एका गर्भाची चाचणी करून तो नष्ट करेपर्यंत पुढील गर्भधारणेमध्ये नको ती आणखी दोन तीन जनुके वाट्याला येण्याची शक्यता आहेच.

सुप्रजनन (यूजेनिक्स) पद्धतीतून उत्तम प्रजा निर्मितीचे स्वप्न इतिहासात अनेक व्यक्तीनी पाहिलेले होते. वंशशुध्धी व आमच्या रक्तामध्ये अशुद्ध रक्ताचे भेसळ नको म्हणून राजेरजवाडे व हुकूमशहानी आपले अधिकार वापरून वंशनाश केल्याची उदाहरणे आहेत. पण अशा प्रयोगातून उण्यापुऱ्या पाचशे जनुकामधून नको ते जनुक कसे काढून टाकायचे हे समजणे अशक्य आहे. अगदी दहा लाख जोड्यांच्या प्रजेमधून उत्तम जनुकांची निवड करीत गेले तरी शेवटी एकही व्यक्ती 'सुप्रजननाच्या' कसोट्याना शिल्लक रहाणार नाही. ज्या माता पित्याना आनुवंशिक किंवा गुणसूत्राचे विकार असतात अशी मुले हाल हाल करून मृत्यूच्या दारी वंशशुद्धतेसाठी पाठवण्यात तथाकथित वैज्ञानिक सामील होते. जन्माला येणारे प्रत्येक मूल उत्परिवर्तनाच्या शक्यतेतून जन्माला आलेले असते. सध्या आढळून आलेली आणखी एक बाब माकडांवरील प्रयोगातून पुढे आली. माकडाची पिले लाजाळू व मिसळण्यास तयार

नसलेली जी पिले 'समाजप्रिय' (सोशल) कुटुंबामधून वाढवली गेली त्यांच्यातील बुजरेपणा हळूहळू कमी झाला. याचा अर्थ उत्तम पालकत्वामुळे व्यक्तिमत्व बदलू शकते. मानस्शास्त्रज्ञांच्या एका तिकडीने (दुक्कल सारखे तिकडी म्हणजे तीन वैज्ञानिक) व्यक्तीच्या जनुकाच्या पूर्वप्रवृत्ती (प्रीडिस्पोझिशन) वरून उपचार केलेले उपचार यशस्वी झाले. अशा व्यक्तींचा मूळ स्वभाव बुजरा होता. याचा अर्थ सामाजिक भान व योग्य अशा व्यक्तींच्या सहवासाने पूर्वप्रवृत्ती जनुकांच्या व्यक्ततेवर परिणाम होऊ शकतो. ड्रग किंवा मद्याच्या आहारी गेलेल्या कित्येल व्यक्तीवरील उपचारामध्ये नेमके हे सूत्र उपयोगी पडते. व्यक्तीमधील जन्मजात प्रवृत्तीवरून त्यांच्या व्तक्तिमत्वातील गुणदोषावर आधीच समुपदेशन केले तर त्याचा प्रभाव व्यक्तिमत्वामध्ये अपेक्षित बदल होतो असा अनुभव आहे. उदाहरणार्थ एखाद्या जन्मजात बुजऱ्या व्यक्तीस बुजरेपणातून बाहेर येण्यासाठी प्रयत्न केले तर बुजरेपणावर मात करता येते. वैवाहिक जीवनात जोडीदारांचे समुपदेशन करताना परस्परांच्या आक्षेपार्ह बाबीवर लक्ष न देता ते दोघेही एकत्र कसे राहतील याचा सकारात्मक विचार करण्यास शिकवले तर वैवाहिक आयुष्य सुसह्य होते. कारण एकदा कटुता वाढत गेली तर त्यांच्या अपत्यावर लहान वयात होणारा परिणाम अपरिवर्तनीय असतो. युरोप अमेरिकेत एकट्याने (माता किंवा पिता) सांभाळलेल्या मुलांची मानसिकता व दोघानी एकत्र सांभाळलेल्या अपत्यांच्या मानसिकतेमध्ये जमीन अस्मानाचा फरक आहे. समलैंगिक अपत्याच्या मातापित्याना अपत्याच्या समलैंगिकतेची प्रेरणा उपजत असल्याने अपत्याकडे सकारात्मक दृष्टीने पाहण्यास सांगितल्याने अकारण ताण वाढत नाही. नाहीतर मातापित्याना अपत्यास वाढवताना अपराधीपणाची भावना येत राहते.

हावर्ड मधील जेरोम कगान याच्या मार्गदर्शनाखाली मुलांच्या बुजरेपणा व नेतृत्वगुणावर एक वैज्ञानिकांचा गट संशोधन करीत होता. बालक केवळ चार महिन्याचे असताना त्यानी केलेल्या पाहणीवरून चवदा वर्षानी मुलाची प्रगति बुजरेपणात किंवा नेतृत्व असलेल्या व्यक्तीमध्ये होईल याचा अंदाज केलेला होता. अशा प्रकारचा अभ्यास ही फार नवी कल्पना नव्हती पण जन्मजात इतर घटकांचा व्यक्तिमत्वावर बराच परिणाम होत असे. कारण व्यक्तिमत्वामधील एकादा घटक इतर अनेक घटकांबरोबर व्यक्त होतो. गर्भाच्या 'चेता शिखा पेशी' पासून (न्यूरल क्रेस्ट) मेंदूमधील बदामाकार केंद्र (अमायग्डला) तयार होते . अमायग्डला पासून 'नॉर इपिनेफ्रिन' नावाचे संप्रेरक तयार होते. नॉर इपिनेफ्रिन डोपामिन प्रमाणेच कार्य करते. दोन्ही संप्रेरके एक अमायनी आहेत. यांच्या चुलत घराण्यातील सिरोटोनिन हे एक अमायनी संप्रेरक व्यक्तिमत्व संबंधी घटक आहे. पण सिरोटोनिन डोपामिन व नॉर इपिनेफ्रिन पेक्षा अधिक किचकटपणे कार्य करते. मेंदूमधील सिरोटोनिनचे प्रमाण अधिक असल्यास सतत काळजीपूर्वक काम करण्याचा अतिरेक होतो. कधीकधी या

अतिरेकाचे वेडामध्ये रूपांतर होते. अशा प्रकारास ऑब्सट्रिक्टव्ह कंपल्सिव्ह डिसऑर्डर म्हणतात. सिरोटोनिनचे मेंदूतील प्रमाण कमी करणाऱ्या औषधामुळे ओसीडीची लक्षणे कमी होतात. याउलट मेंदूमधील सिरोटोनिनचे प्रमाण नेहमीपेक्षा कमी असणाऱ्या व्यक्ती उदासीन, आत्मघातकी विचारात गुंग असतात त्यांच्याकडून गंभीर गुन्हे होण्याची शक्यता अधिक असते. प्रोझॅक नावाचे औषध सिरोटोनिन स्त्रवण्यावर उत्तम प्रतिसाद देते. नेमके प्रोझॅक कसे परिणामकारक आहे यावर वैज्ञानिकांचे एकमत झालेले नाही. एलि लिली संशोधन संस्थेमध्ये काम करणाऱ्या वैज्ञानिकानी मांडलेले मत म्हणजे प्रोझॅक मुळे चेतापेशी मध्ये सिरोटोनिन जाण्यास प्रतिबंध होतो पण मेंदूमधील सिरोटोनिनच्या पातळीत वाढ होते. वाढलेल्या सिरोटोनिनमुळे औदासिन्य कमी होते व कार्यक्षमता वाढते. सर्वसामान्य व्यक्तीमध्ये नेतृत्व गुण वाढण्यास मदत होते.

आणखी एका अंदाजानुसार प्रोझॅकचा परिणाम अगदी उलटा असावा. प्रोझॅक सिरॉटोनिनच्या प्रभावास प्रतिबंध करते. सतराव्या गुणसूत्रावर सिरोटोनिन वाहकाचे कार्य करणारे जनुक आहे. या जनुकाच्या प्रारंभी असलेला क्रम जनुकाचा प्रभाव कमी करते. पण काहीं उत्परिवर्तनामुळे प्रारंभीच्या क्रमाची लांबी वाढली म्हणजे नेहमीपेक्षा सिरोटोनिन कमी प्रमाणात ग्रहण होते. एका व्यक्तीमध्ये दोन गुणसूत्रे असल्याने सामान्य गुणसूत्राचा प्रभाव सिरोटोनिनवर पडतो. दोन्हीमधील एका गुणसूत्रातील सिरोटोनिन वाहकाचे कार्य करणाऱ्या जनुकाची लांबी अधिक असली तरी त्याचा प्रभाव पडत नाही. यावरून हॅमर यानी सिरोटोनिनमुळे मेंदूमधील ताण व औदासिन्य वाढत असावे असा निषकर्ष काढला. त्यानी सिरोटोनिन हे मेंदूचे 'शिक्षा' करणारे रसायन आहे असे म्हटले. पण सर्व पुराव्यावरून सिरोटोनिन हे सर्वसाधारण पणे सुस्थितीत वाटण्यास भाग पाडणारे रसायन आहे असे वाटते. एका पाहणीत हिवाळयात नेमके सांयंकाळी काहींतरी खाण्याची इच्छा होणे, लोळत पडणे आणि आळस वाढतो. काही थोड्या व्यक्तीना दिवस लहान होताना कर्बोदके खाण्याची इच्छा होते. (ही निरीक्षणे युरोप अमेरिकेत केलेली असल्याने सार्वत्रिक नाहीत) काहीं व्यक्ती नेहमीहून अधिक काळ झोपेत घालवतात. याचा संबंध मेंदूमधील मेलॅटोनिनच्या पातळीशी जोडलेला आहे.

मेलॅटोनिनची निर्मिती सेरोटोनिन पासून होते त्यामुळे मेलॅटोनिन तयार होऊ लागले म्हणजे सिरोटोनिनची पातळी कमी होते. सिरोटोनिनची पातळी पूर्ववत होण्यासाठीचा संदेश म्हणजे मेंदूमध्ये अधिक ट्रिप्टोफॅन पाठवून देणे. सिरोटोनिन ट्रिप्टोफॅन अमिनोआम्लापासून तयार होते. अधिक ट्रिप्टोफॅन मेंदूकडे पाठवण्याचा उत्तम मार्ग स्वादुपिंडामधून अधिक इन्शुलिन बाहेर पडावे लागते. इन्शुलिन च्या प्रभावाखाली शरीर

ट्रिप्टोफॅनसहित इतर अमिनोआम्ले शोषून घेते. व अधिक इन्शुलिन स्वादुपिंडामधून बाहेर टाकण्यासाठी कर्बोदकांचा आहार घ्यायला लागतो. थोडक्यात सायंकाळी एखादा गोड पदार्थ खाण्याने मेंदूमधील सिरोटोनिनची पातळी वाढते. (या प्रकारास इंजिनियरिंगच्या भाषेत 'रिव्हर्स इंजिनियरिंग' असे म्हणतात). आता वर्णन केलेल्या रासायनिक क्रिया शरीराचे रिव्हर्स इंजिनियरिंग दर्शवतात. थोडक्यात आपल्या खाण्याच्या सवयीमुळे सिरोटोनिनची पातळी बदलते. तसेच रक्तातील कोलेस्टेरॉल कमी करणाऱ्या औषधामुळे सुद्धा मेंदूमधील सिरोटोनिनची पातळी वाढते. आता एका गंभीर बाबीवर आपल्याला लक्ष द्यायचे आहे. कोलेस्टेरॉल कमी होण्यासाठी औषधे घेणाऱ्या सर्वसामान्य व्यक्तींचा मृत्यू अशी औषधे न घेणाऱ्या व्यक्तीपेक्षा तुलनेने अधिक प्रमाणात झालेला आहे. हृदय विकाराने मरण पावणाऱ्या व्यक्तींची संख्या कोलेस्टेरॉल कमी करणारी औषधे घेणाऱ्याहून कमी आहे. हे सर्व अभ्यास एकत्र आणले असता कोलेस्टेरॉल वरील उपचारानी हृदय विकार होण्याची शक्यता चवदा टक्क्यानी कमी होते पण यापैकी अष्ट्याहत्तर टक्के व्यक्ती अचानक मरण पावतात. याचा अर्थ कोलेस्टेरॉलची पातळी कमी करणे धोक्याचे ठरते. गेली वीस वर्षे केलेल्या अभ्यासातून दुराग्रही, समाजकंटक व मानसिक दृष्ट्या औदासिन्य घालवण्यासाथी उपचार घेणारे, मानसिक घक्क्यातून बाहेर आल्यानंतर आत्महत्येचा अयशस्वी प्रयत्न केलेल्या व्यक्तींचे कोलेस्टेरॉल सामान्य व्यक्तीपेक्षा कमी झालेले आढळले.

हा अभ्यास वैद्यकीय क्षेत्रातील एक चुकीचे संख्याशास्त्र असावे असे अनेकाना वाटत असे. पण असा अभ्यास पुन्हापुन्हा केला आहे. एका 'मिस्टर फिट' ट्रायलमध्ये भाग घेतलेल्या सात देशातील 351, 000 व्यक्तींची सात वर्षे निरीक्षणे केली. शरीरातील कोलेस्टेरॉलची पातळी अगदी कमी व धोक्याच्या पातळीहून अधिक असलेल्या व्यक्ती मध्यम पातळी असलेल्या व्यक्तींच्या तुलनेने अकाली मरण पावल्या. कमी कोलेस्टेरॉल असलेल्या व्यक्तींचा मृत्यू अपघातामध्ये, आत्महत्येने किंवा खुनामध्ये झालेला होता. यातील पंचवीस टक्के व्यक्तीनी आत्महत्या केलेली आढळली. हे प्रमाण पुरुषामधील आहे. स्त्रियामध्ये असे संख्याशास्त्रीय निष्कर्ष निघालेले नाहीत.

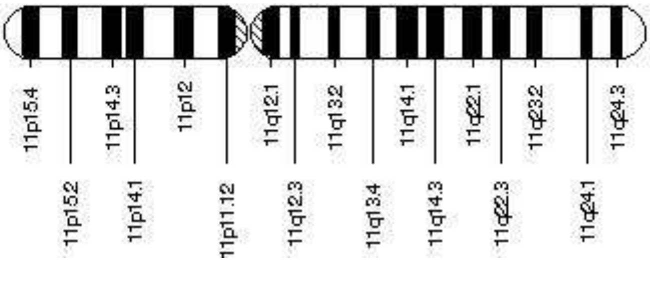
ज्या व्यक्तीमध्ये जनुकीय दृष्ट्या अधिक कोलेस्टेरॉल साठण्याची समस्या असेल त्यानाच कोलेस्टेरॉल कमी करण्याचे उपचार सुचवावेत. प्रत्येकावर कोलेस्टेरॉल कमी करण्याचा औषधांचा मारा करण्यावर भर दिला जाऊ नये. कोलेस्टेरॉल विरहित खाण्यावर माकडाना ठेवले तर ती सहकाऱ्यावर धावून जाणारी व मारामाऱ्या करणारी झाली. या माकडांच्या रक्तातील सिरोटोनिनची पातळी अतिशय कमी झालेली होती. (पण त्यांच्या

वजनात काहींच फरक पडलेला नव्हता). त्यांच्या वर्तनातील बदल होण्याचे प्रमुख कारण सिरोटोनिनची पातळी कमी होणे हे होते. नॉर्थ कॅरोलिनामधील जे काप्लान यांच्या बोमन ग्रे मेडिकल स्कूलमधील लॅबोरेटरीत आठ माकडाना मेदाम्लानी संपृक्त पण कोलेस्टेरॉल कमी असलेल्या आहारावर ठेवले होते. थोड्याच आठवड्यात त्यांच्या सिरोटोनिनची पातळी निम्म्यावर आली. आठमधील चार माकडे सहकाऱ्याना सतत त्रास देणे व चिडचिडी बनली. यामध्ये नर व मादी दोघांचाही समावेश होता. सिरोटोटोनिन कमी असणे हे माकडामधील अग्रेसिव्हनेसचा गुणबिंदू (इंडिकेटर) होते. माणसामधील हाच गुणबिंदू आत्महत्येचे विचार मनात घोळणे, अत्यंत चिडचिडेपणा, सतत भांडण उकरून काढणे, व समाज विघातक कामे करणे असा आहे. अशा वेळी त्याच्या कपाळावर मेंदूतील सिरोटोनिनची पातळी कमी असल्याची खूण नसल्याने स्वत:च्या वर्तनापासून स्वत:चे संरक्षण करणे मोठे कठीण होऊन जाते.

मानवी हक्क कायदा व्यक्तीच्या व्यक्तिमत्वावर कोणतेही नियंत्रण घालू देत नाही. कारण सिरोटोनिनची पातळी व्यक्तीपरत्वे सतत बदलू शकते. सिरोटोनिन व सामाजिक स्थान यांचा जवळचा संबंध आहे. तुमचा सामाजिक स्तर जेवढा उच्च तेवढी सिरोटोनिनची पातळी अधिक. हे विधान परत एकदा माकडावरील प्रयोगातून सिद्ध झाले आहे. कळपातील 'हुप्प्या' प्रमुख नर माकडाच्या मेंदूमध्ये सिरोटोनिन अधिक असते. याउलट त्याच कळपातील इतर नरांमधील सिरोटोनिनची पातळी सामान्य असते. आता हे कारण की परिणाम? बहुतेकाना सिरोटोनिन कमी असणे हे कारण असावे असे वाटते. प्रत्यक्षात 'डॉमिनंट' वर्तन हे सिरोटोनिनचा परिणाम आहे. अधिक सिरोटोनिन असण्याने आपण इतराहून अधिक प्रबळ आहोत असे वाटायला लागते. सर्वात भांडकुदळ अशा व्हरवेट माकडामध्ये सुद्धा कुटुंबप्रमुख माकड कळपातील इतर नराना जगण्याची संधी देते. आपल्या कळपात सामील होणाऱ्या नराना सामील करून घेताना प्रमुख माकड कधीही क्षुब्ध होत नाही. पिलांशी त्यांचे वर्तन सौम्य असते. अर्थात माकडे व्यक्ती नव्हेत. माकडांच्या कळपातील प्रमुख माकड कोणते हे लहान मूल सुद्धा ओळखू शकते. या वर्तनास प्राणि वर्तनतज्ञ 'थंड' पण प्रभावी नेतृत्व म्हणतात. सैन्यातील सर्वात वरिष्ठ अधिकाऱ्याकडे असलेले सर्व अधिकार तो कधीही वापरत नाही. योग्य त्या वेळी योग्य तो प्रतिसाद देणे त्याला जमते. प्रत्येक गुन्ह्यासाठी फाशी ठोठावणे न्यायाधीशाच्या हातात असले तरी तो त्याचा वापर प्रत्येक खटल्यामध्ये करीत नाही.

माकडाचा मूड सिरोटोनिनच्या पातळीप्रमाणे बदलतो हे सिद्ध झालेले आहे. माकडामधील श्रेणी बदलली उदा प्रमुख माकड आजारी पडले किंवा नव्या माकडाने त्याची जागा घेतली म्हणजे जुन्या प्रमुख माकडामधील सिरोटोनिन कमी होते व नव्या प्रमुखाच्या सिरोटोनिनची पातळी वाढते. मानवी वर्तनसुद्धा त्याच्या सामाजिक स्थितीनुसार बदलते. तुमच्या मेंदूमधील रासायनिक नियंत्रण सामाजिक स्थितीवर अवलंबून आहे. मूड, कल, यक्तिमत्व, व वर्तन हे सामाजिक स्थितीचा भाग आहेत. सामाजिक नियंत्रण वर्तनावर व वर्तन सामाजिक स्थितीवर अवलंबून आहे. सामाजिक स्थितीमुळे जनुके कार्यान्वित होणार की कार्य थांबवणार हे ठरते. मानसशास्त्रज्ञाना आपले वर्तन मेंदूमधील रसायनावर ठरते याची जाणीव झाल्यानेच आता त्यावर पूर्व अपेक्षेनुसार उपचार करणे सुलभ झाले आहे. व्यक्तिप्रमाणे औषधांचा प्रतिसाद मात्र बदलतो. हा प्रतिसाद त्याच्या जनुकीय घडणीप्रमाणे ठरतो. उदा सिरोटोनिन प्रतिसाद जनुक सावकाश प्रतिसाद देणारे असल्यास परिणाम उशीरा होतो. सिरोटोनिनचे मेलॅटोनिन मधील रूपांतर सावकाश होते. व मेंदूमधील सिरोटोनिनची पातळी वाढलेली राहते. एका डच कुटुंबातील तीन पिढ्यामधील पुरुष गुन्हेगार प्रवृत्तीचे आढळले. याचे कारण सर्वस्वी जनुकीय होते. या सर्वांच्या एक्स गुणसूत्रावर एक दुर्मीळ जनुक आढळले. या जनुकाचे नाव मोनो अमाइन ऑक्सिडेझ. मोनोअमाइन ऑक्सिडेझमुळे सिरोटोनिनचे विघटन होते. या सहसा न आढळणाऱ्या जनुकाच्या क्रियेमुळे या सर्व व्यक्ती अधिक गुन्हे करण्यास प्रवृत्त होत असत. असे असले तर या जनुकाचे नाव 'क्राइम जीन' असे का ठेवू नये? या जनुकाचे उत्परिवर्तन सहसा न आढळणारे आहे. त्यामुळे मोनोअमाइन ओक्सिडेझ जनुकास क्राइम जीन असे म्हणता येत नाही. सर्व गुन्हेगारामध्ये हे असेल याची शक्यता अगदी कमी.

ज्याला आपण व्यक्तिमत्व म्हणतो ते मेंदूमधील सिरोटोनिन व मेलॅटोनिन वर बरेचसे अवलंबून असले तरी त्याने व्यक्तिमत्वामधील फरक अधिक स्पष्ट होतो. सामाजिक, आर्थिक स्थिती, जनुकीय जडणघडण व्यक्तीची बदलाबरोबर जुळवून घेण्याची क्षमता हे सर्व एकत्र केले म्हणजे व्यक्तिमत्व प्रकट होते.



अकरावे गुणसूत्र

मानवी पेशीमधील तेवीस गुणसूत्रापैकी अकरावे गुणसूत्राची जोडीतील एक गुणसूत्र मातेकडून व दुसरे पित्याकडून आलेले असते. अकराव्या गुणसूत्रामध्ये 135 दशलक्ष बेस जोड्या असतात. एकूण पेशीतील डीएनए पैकी 4-4.5 टक्के डीएनए अकराव्या गुणसूत्रामध्ये असतो. जनुक मोजण्याच्या पद्धतीप्रमाणे अकराव्या गुणसूत्रामध्ये 1300-1400 जनुके असतात. या जनुकापासून तयार होणाऱ्या प्रथिने विविध कार्य करतात. अकराव्या गुणसूत्रामधील विविध दोषामुळे होणाऱ्या जनुकीय विकारात ऑटिझम, बीटा थॅलॅसेमिया, मूत्राशय व स्तनाचा कर्करोग, सिस्टिक फायब्रोसिस, जॅकोबसन संलक्षण, सिकल पेशी ॲनिमिया, विल्म कर्करोग असे विकार होतात.

अकराव्या गुणसूत्रातील रचनेमध्ये किंवा संख्येमधील बद्लामुळे काहीं जनुकीय आजार संभवतात. त्यातील काहीं - बेक्विथ वायडेमान संश्लेषण : अकराव्या गुणसूत्राच्या आखूड पी खंडावरील 11p15.5 भागावरील जनुके व्यक्तीची वाढ व असुंतलित वाढीशी संबंधित आहेत. या जनुकाच्या जोड्यापैकी एक मातेकडून व दुसरी पित्याकडून आलेली असते. यापैकी एक भाग जनुक रहित असल्यास सामान्य जनुके व्यक्त होत नाहीत.

इमॅन्युअल संश्लेषण: अकराव्या व बावीसाव्या गुणसूत्रामधील अतिरिक्त जनुकीय भाग प्रत्येक पेशीत असल्यास इमॅन्युअल संश्लेषण निर्माण होते. बहुधा बावीसाव्या गुणसूत्राचा काहीं भाग अकराव्या गुणसूत्राबरोबर आल्यास हे संश्लेषण प्रकट होते. अतिरिक्त जनुकीय भागामुळे बौद्धिक अडचणी व जन्मजात दोषामध्ये वाढ होते.

इविंग सार्कोमा: अकराव्या गुणसूत्राच्या स्थानांतरणामुळे इविंग सारकोमा नावाचा संयोजिउतीअर्बुद (सारकोमा) विकसित होतो. हे संयोजिउती अर्बुद अस्थि किंवा चेता व कास्थीमध्ये तयार होतात. या स्थानांतरणामध्ये t(11;22) हा अकराव्या गुणसूत्राचे जनुक EWSR1 या बाबीसाव्या जनुकाबरोबर जोडले जाते. फक्त अर्बुद पेशीमध्येच असे स्थानांतरण दिसून येते. कायिक पेशीमधील अर्बुदे फक्त एकाच पिढीपुरती सीमित असतात. ती पुढील पिढीमध्ये संक्रमित होत नाहीत. याशिवाय जॅकोबसन संलक्षण, न्यूरोब्लास्टोमा, विल्म ट्यूमर, अशा जनुकीय विकृती अकराव्या गुणसूत्रावरील दोषामुळे व्यक्त होतात.

अकरावा अध्याय समाप्त

!!अध्याय बारावा!!

गुणसूत्र बारा

Self-Assembly

The egg's ordain'd by nature to that end And is a chicken in potentia

Ben Jonson, The Alchemist

निसर्गातील प्रत्येक बाबीशी मानवाने तुलना केली आहे. उदा वटवाघळे सोनार सारखी, हृदय म्हणजे पंप, डोळा म्हणजे कॅमेरा, निसर्ग निवड म्हणजे ट्रायल व एरर, जनुके म्हणजे प्रथिनाची रेसिपी, मेंदूचे कार्य म्हणजे विद्युत तारांचे जाळे, संप्रेरक ऑइल रिफायनरीप्रमाणे काम करतात वगैरे. काहीं तुलना चुकीच्याही असू शकतात. तुलना चुकीची असली तरी आपल्याला सर्वसाधारणपणे कोणत्या वैद्यानिक बाबीवर शरीर कार्य करते हे समजते. आपल्या बुद्धीने आपण नवे तंत्रज्ञान शोधून काढले आहे. पण शरीरातील एक क्षेत्र अजूनही अज्ञात आहे. गूढ, सर्वात सुंदर व आजपर्यंत अतुलनीय अशी शरीरातील गोष्ट म्हणजे अफलित अंडे. जगातील कोणतीही सॉफ्टवेअर किंवा हार्डवेअर अफलित अंडे शरीराबाहेर निर्माण करू शकत नाही. कितीही पैसा ओतला तरी जगातील कोणत्याही प्रयोगशाळेत अफलित अंडे तयार होऊ शकत नाही.

सशाची मादी महिन्यास दहा वेळा अंड बनवते. सशास हे जमत असेल तर हे फार अवघड नसावे. पण कोठेतरी अंड कसे तयार करायचे व अंड्याची वाढ कशी होते याचा प्रोग्रॅम बनवलेला असावा. कदाचित अंड्यातच त्याचा प्रोग्रॅम दडलेला नाही? गेल्या दोन शतकात 'पूर्वनियोजित' असा वाकप्रचार यासाठी प्रचलित होता. त्यामुळे काहीं व्यक्तीना शुक्रपेशीमध्ये लहान बाळाची सूक्ष्म आकृती असल्याचा भास व्हायला लागला. याला त्यानी नाव दिले 'ह्यूमन्क्युलि' . अरिस्टॉटल या विद्वानाने ह्यूमन्क्युलिस आकार कसा मिळाला?

या प्रश्नाचे उत्तर 'पूर्वनियोजित' असे देऊन प्रश्नाला बगल दिली. त्यानंतर वैज्ञानिकानी मांडलेले सिद्धांत फार समाधानकारक नव्हते. विल्यम बॅटसन याचे विचार मात्र सत्याचा बरेच जवळ जाणारे होते. सर्व सजीव समान घटकानी किंवा खंडानी बनलेले असतात या घटकास त्याने नाव दिले 'होमिऑसिस'. 1970 च्या सुमारास भौमितिक गणित विज्ञानाच्या सहाय्याने याचे उत्तर मिळवण्याचा प्रयत्न झाला. गणितीय ज्ञानावर या प्रश्नाचे उत्तर कधीही मिळाले नाही. प्रत्यक्षात भ्रूण विकास होण्यामागील कारण जनुकांची 'डिजिटल' संकेतावली आहे. एक मोठा जनुकांचा गट बाराव्या गुणसूत्राच्या मध्यभागी आढळला आहे. भ्रूण विकासाची जनुके सापडणे (अर्थात जनुके सापडणे हा शब्द चुकीचा आहे. कारण जनुके सापडत नाहीत. त्यांचे कार्य आपल्याला कळते एवढेच) याच्या मागे दोन आश्चर्ये दडलेली होती. फलित अंड भ्रूणामध्ये बदलण्यापूर्वी अंड म्हणजे एक कोठलाही अक्ष नसलेला गोळा असतो. एकदा फलन झाले म्हणजे त्याच्या अग्र बाजू व पश्च बाजू अशा दोन्ही बाजू निश्चित होतात. फळ माशी व बेडूक यांच्या अंडाची अग्र व पश्च बाजू मादीमुळे निश्चित होते. ज्या बाजूने शुक्रपेशी अंडामध्ये प्रवेशते त्यावरून त्यांच्या अंडाच्या अग्र व पश्च बाजू ठरतात. पण उंदीर व मानवी फलित अंड विकसित होताना कालांतराने असममित अक्ष तयार कसा होतो हे अजून नीटसे समजलेले नाही. स्तनी वर्गातील प्राण्यामध्ये असमिमित गर्भ निर्मिती विविध रसायनांच्या मुळे होते हे निश्चित झाले आहे. मानवी गर्भाशयामध्ये फलित अंडाचे रोपण कोठल्या बाजूने होते हे महत्वाचे ठरते.

गर्भामधील पेशीचे पुढे काय होणार हे पेशीच्या गर्भामधील स्थानावरून ठरते. हे ठरवणाऱ्या जनुकाना 'होमिऑटिक' (स्थिर) जनुके म्हणतात. उदाहरणार्थ पेशीस एकदा आपण कोठे आहे हे समजले तर त्या पेशीचे पंखामध्ये रूपांतर करायचे की वृक्कामध्ये हे जनुके ठरवतात. हे ठरवण्यासाठी शरीरात कोठेही संगणक बसवलेला नाही, मार्गदर्शक पुस्तिका नाही तरीपण निश्चित सूचनेबरहुकूम काहीं जनुके आपले कार्य सुरू किंवा बंद करतात. हे नेमके कसे होते हे समजणे सोपे नाही. कारण ही सर्वस्वी विकेंद्रित पद्धत आहे. प्रत्येक पेशीमध्ये असलेला जीनोमचा सेट पूर्ण आहे. पेशी कोणाकडूनही सूचना येण्याची वाट पहात नाही. तरीपण आपल्या शेजारी असलेल्या पेशीच्या सहकार्याने आवश्यक सूचना मिळवून स्वयंप्रेरणेने शरीरातील अवयव तयार होतात. समाजातील गट प्रत्येक वेळी शासनाच्या सूचनेबरहुकूम विकसित होत राहतात. पण पेशीच्या स्वयंसूचनेनुसार होणाऱ्या अवयव निर्मितीस इंद्रिय विकास (ऑर्गॅनोजेनेसिस) असे म्हणतात.

गेल्या शतकाच्या प्रारंभापासून फळमाशी आनुवंशवैज्ञानिकांच्या दृष्टीने आवड्ता कीटक झाला आहे. प्रयोगशाळेत फळमाशी सहज वाढवता येते, फळमाशीचे जीवनचक्र लवकर पूर्ण होते. आनुवंश विज्ञानातील काहीं मूलभूत कल्पना फळमाशीमुळे समजल्या. जनुके गुणसूत्राबरोबर संलग्न असतात किंवा क्ष किरणामुळे जनुके उत्परिवर्तित होतात हे फळमाशीमुळे उजेडात आले. उत्परिवर्तित फळमाशीमध्ये वैज्ञानिकानी मोठे चमत्कारिक प्रयोग करून पाहिले. फळमाशीच्या पंखाजवळ संतोलकांची एक जोडी असते. संतोलकांच्या जागी डोळे, पायांच्या जाग़ी स्पृशा असे बदल वैज्ञानिकानी करून पाहिले. याचा अर्थ शरीरातील खंड कोठेही जोडले तरी खंड नियंत्रित करणारी जनुके वेगळया जागी पूर्वीचेच कार्य करीत असत. या जनुकाना होमिऑटिक जनुके म्हणत. 1970 च्या सुमारास दोन जर्मन वैज्ञानिक नुसलिन व्होल्हार्ड व इरिक वेस्चाऑस यानी रासायनिक उत्परिवर्तकांच्या सहाय्याने हजारो उत्परिवर्तित फळमाशा वाढवल्या. या उत्परिवर्तनामध्ये ठराविक पद्धत त्याना आढळली. जरी उत्परिवर्तित फळमाशामध्ये तयार झालेले अवयव नेहमीहून वेगळ्या ठिकाणी असले तरी 'गॅप' जनुके पूर्ण शरीरभर परिणाम करणारी होती. जोडीने परिणाम करणारी जनुके शरीरावरील ठराविक भागावर अधिक परिणाम करीत, तर खंड ध्रुवता (पोलॅरिटी) जनुके अधिक सूक्ष्म परिणाम घडवत असत. थोडक्यात भ्रूण विकास जनुके ग़ठ्ठ्याने एका पाठोपाठ क्रमाने कार्य करतात .

हा शोध आश्चर्यकारक होता. या वेळेपर्यंत शरीराचे भाग जवळील भागाच्यानुसार विकसित होतात अशी समजूत होती. जनुकांचा याच्याशी काहींही संबंध नव्हता. पण जेंव्हा फळमाशीमधील भ्रूणविकासाची जनुके एका पाठोपाठ शोधण्यात आली तेंव्हा आठ होमिऑनिक जनुके एकाच गुणसूत्रावर आढळली . या जनुकाना पुढे 'होक्स' जनुके असे नाव मिळाले. ही आठ जनुके शरीराच्या क्रमाने येणाऱ्या भागाशी संबंधित होती. ही आठही जनुके फळमाशीच्या शरीराच्या विविध खंडांशी संबंधित होती. पहिले जनुक मुख, दुसरे चेहरा, तिसरे मस्तकाचा वरील भाग, चवथे मान, पाचवे वक्ष, सहावे उदराचे अग्र खंड, सातवे उदराचे पश्च खंड व आठवे उदरातील इतर भाग नियंत्रित करतात. ही जनुके फक्त पहिले मुख व आठवे उदराच्या भागाशी संबंधित तर होतीच पण सर्व जनुके एकाच क्रमाने गुणसूत्रावर येत होती. इतर गुणसूत्रावरील जनुके अधून मधून आपला क्रम बदलतात पण होक्स जनुकांचा क्रम अबाधित होता.

होमिऑटिक जनुकांचा बेस क्रम काळजीपूर्वक अभ्यासल्यावर आणखी एक माहिती नव्याने मिळाली ती म्हणजे होमिऑटिक जनुकांची कार्य पद्धती. 1983 साली बेसेल

मधील वॉल्टर गेहरिंग च्या प्रयोगशाळेत होमिऑटिक जनुकामधील 180 बेस क्रमाचा एक तुकडा नव्याने सापडला. हा क्रम सर्व होमिऑटिक जनुकांमध्ये होता. याचे नाव 'होमबॉक्स'. या तुकड्याचे कार्य कसे चालते हे थोडे उशीरा समजले. विद्युत उपकरणाबरोबर या क्रमाची तुलना करायची तर सर्व विद्युत उपकरणाना प्लगपिन असते. पण केवळ उपकरणाची प्लग पिन पाहून टोस्टर आहे की टेबल लॅंप हे कधीच सांगता येत नाही. होमिओबॉक्स पासून तयार होणारे बहुपेप्टाइड प्लग सारखे कार्य करते. हे बहुपेप्टाइड स्विच शेजारील जनुक कार्यान्वित करायचे की त्याचे कार्य थांबवायचे ठरवते.

इलेक्ट्रिकल भंगारात एखादा इलेक्ट्रिशियन प्रत्येक प्लग ओढून काढतो व तो कोठे जोडला आहे हे तपासतो तसे गेहरिंगच्या सहकाऱ्यानी होमिओबॉक्स व होक्स जनुके शोधायला सुरवात केली. एडी डी रॉबर्टिस नावाचा त्याचा सहकारी होमिओबॉक्स सारखा क्रम बेडकाच्या जीनोममध्ये शोधत होता. तो त्याला सापडला. हाच क्रम माउस जातीच्या उंदरामध्ये पुन्हा सापडला. तोच 180 बेस जोड्यांचा क्रम. फक्त उंदरामधील होक्स जनुकांचा क्रम चार गटात विभागलेला होता. गट चार असले तरी पहिला गट डोक्याशी व शेवटचा शेपटाशी संबंधित होता. फळमाशी व उंदीर या सर्वस्वी भिन्न जातीमधील होमिओबॉक्स जनुकामधील समान असणे हे आश्चर्यकारक तर होतेच पण फळमाशीच्या होक्स जनुकातील पहिला गट lab माउस मधील पहिल्या गटाशी तंतोतंत जुळत होता. माउसमध्ये आणखी असणारे तीन गट a1, b1 व d1 नव्याने सापडले. याचा अर्थ फळमाशी व माउसमधील होक्स जनुकांमध्ये सारखेपणाबरोबर थोडा वेगळेपणाही सापडला. माउसमध्ये चार गटांमध्ये एकूण 39 होक्स जनुके आढळली. उंदरामधील शेवटची पाच अतिरिक्त जनुके फळमाशीमध्ये मुळीच आढळली नाहीत. प्रत्येक गटात काहीं जनुके मुळीच नव्हती. पण असणाऱ्या जनुकांमधील साम्य कमालीचे होते. ही माहिती प्रसिद्ध झाल्यानंतर जनुकांमधील साम्य हा केवळ योगायोग असावा व साम्य अतिरंजित आहे असा सर्वसाधारण सूर वैज्ञानिकांच्या मध्ये उमटला. एका वैज्ञानिकाने तर गेहरिंग यानी केलेली ही भयंकर थट्टा आहे असे सांगितले. पण गेहरिंग त्याच्या म्हणण्यावर गंभीर होता. त्यावर्षी जॉन मेडॉक्स या नेचर या जगप्रसिद्ध वैज्ञानिक मासिकाच्या संपादकानी आजपर्यंच्या जीवविज्ञानातील हा शोध सर्वात महत्वाचा असल्याचे जाहीर केले. भ्रूण विज्ञानाच्या दृष्टीने मानवी गर्भ म्हणजे सुधारित फळमाशीची आवृत्ती होय. आणखी एक गमतीची बाब म्हणजे माउस प्रमाणे 'C' गट मानवाच्या बाराव्या गुणसूत्रावर आढळतो.

या शोधाचे दोन परिणाम ताबडतोब पुढे आले. पहिला उत्क्रांती व दुसरा प्रायोगिक. उत्क्रांतिविज्ञानाच्या दृष्टीने सर्व सजीव एका समान सजीवापासून निर्माण झाले.

फळमाशीमध्ये खंड व अवयव निर्माण होतानी जी जनुके कार्यान्वित झाली होती तीच जनुके त्याचप्रमाणे मानवातही कार्य करतात. निसर्गाने एकदा केलल्या प्रयोगरचनेमध्ये बदल केलेला नाही. 530 दशलक्ष वर्षापूर्वीची 'रेसिपी' अजून तशीच वापरण्यात येते. फळमाशीच नव्हे तर सी अर्चिन सारख्या सर्वस्वी भिन्न प्राण्यामध्ये यातील काहीं जनुके आढळतात. यांच्या भ्रूणविकासातील टप्पे एकसारखेच असतात. भ्रूणविकास जनुकविज्ञान हे नवे क्षेत्र यामुळे खुले झाले. फळमाशीतील जनुकाबद्दलची माहिती मानवी जनुकांच्यापेक्षा अधिक वेगाने शोधण्यात आली. याचेच पर्यवसान मानवी जनुक प्रकल्प हाती घेण्यामध्ये झाले. एके काळी पृष्ठ्वंशी प्राण्यामधील शीर्ष तयार होणे ही अत्यंत किचकट बाब आहे असे मानले जात असे. कारण शीर्ष व त्यातील प्रगत चेतासंस्था ही स्पेशॅलिटी पृष्ठ्वंशी मध्येच दिसत असे. पण उंदरातील Otx (1 and 2) व फळमाशीतील Emx (1 and 2), या जनुकांच्या जोड्या समान असल्याचे समजले. तसेच फळमाशीमधील डोळयांची जनुके व उंदराचा डोळा विकसित करणाऱ्या जनुकामध्ये कमालीचे साम्य आहे. या जनुकाचे नाव pax-6 'पॅक्स -6'. फळमाशी किंवा मानव त्याच समान पद्धतीने विकसित झाले आहेत. कॅंब्रियन कल्पातील अळीसारख्या पूर्वजापासून हे दोनही गट विकसित झाले असले तरी त्यांच्या विकासातील सारखेपणा कमालीचा आहे. एवढेच नव्हे फळमाशीतील संयुक्त डोळा व मानवातील एक भिंगीय डोळा व सर्वच प्राण्यामधील दृष्टिसंवेदी डोळा किंवा डोळा सदृश इंद्रिये पॅक्स जनुकांचा आविष्कार आहे.

अर्थात काहीं अपवादामुळे मूळ सिद्धांत बदलत नाही. उदाहरणार्थ फळमाशीमध्ये अधर व ऊर्ध्व बाजू तयार होणे दोन जनुकावर अवलंबून असते. पण बेडूक, उंदीर व मानवामध्ये तशाच प्रकारे व्यक्त होणाऱ्या BMP4 जनुकांमुळे अधर बाजू तयार होते तर कॉर्डिन जनुकामुळे ऊर्ध्व बाजू तयार होते. थोडक्यात फळमाशीमधील जनुके व मानवी जनुके उलट सुलट कार्य करतात. फळमाशीतील ऊर्ध्व जनुकांमुळे मानवातील अधर बाजू तर फळमाशीतील अधर जनुकामुळे मानवातील ऊर्ध्व बाजू. या जनुकामधील कोणत्या जनुकामुळे ऊर्ध्व व अधर बाजू तयार झाल्या याबरोबर कधीतरी अब्जावधि वर्षापूर्वी पृष्ठवंशी व अपृष्ठवंशी यांचे पूर्वज वेगळे झाले. या दोन शाखेपासून खंडीय सजीवातील बदलामुळे जलचर मासे, उभयचर, भूचर सरिसृप, पक्षी व स्तनी वर्गीय प्राणी व संधिपाद सजीवातील विविधता निर्माण झाली. सन 1822 मध्ये इटेन जिओफ्रे यानी असा अंदाज व्यक्त केला होता. पण 175 वर्षापूर्वी त्याच्या म्हणण्याची कुचेष्टा झाली. कीटकांची चेतासंस्था व पृष्ठवंशी प्राण्यांची चेतासंस्था जरी परस्पराच्या विरुद्ध असली तरी दोन्ही एकाच सजीवापासून भिन्नपणे विकसित झाल्या. त्याचे म्हणने अक्षरश: खरे होते.

एका नेअहमीच्या प्रयोगात वैज्ञानिकानी फळमाशीमधील एक जनुक निष्क्रीय केले. जनुकावर निरुपद्रवी डीएनएचा क्रम स्थापित करून जनुक निष्क्रीय करता येते हे वैज्ञानिकाना ठावूक होते. निष्क्रीय जनुकाच्या स्थानी त्यानी मानवी जनुक जोडले. या जोडकामानंतर तयार झालेली फळमाशी सामान्य माशीप्रमाणेच दिसत होती. या तंत्रास जनुकीय निस्तार (रेस्क्यू) असे म्हणतात. मानवी होक्स जनुके फळमाशीच्या जनुकाप्रमाणे निस्तारित होतात. या निस्तारित जनुकांचा प्रभाव इतका तंतोतंत होतो की फळमाशीमधील जनुक व मानवी जनुके वेगळी ओळखता येत नाहीत. जनुके निरुपद्रवी संगणक आज्ञावलीप्रमाणे कार्य करतात. कोणत्याही संगणकात वापरली तरी त्यांचे काम ठराविक असते. त्यांच्या कामाच्या स्वरूपात बदल होत नाही. एकत्रित परिणामामध्ये बदल होईल. पण तो परिणाम अनेक आज्ञावलीमुळे झालेला असतो. परस्परापासून वेगळे झाल्यास 530 दशलक्ष वर्षे झाली तरी फळमाशीच्या व मानवी जीनोममधील बद्ल ओळखता येतो. 540 ते 520 दशलक्ष वर्षापूर्वी कॅंब्रियन कल्पात प्राण्यांच्या शरीररचनेतील पहिले बदल आस्तित्वात आले. अधर बाजूस चेतासंस्था कीटक, संधिपाद, वलयांकित कृमी सारख्या व ऊर्ध्व बाजूस चेतासंस्था पृष्ठवंशी सजीवात अशा दोन रचना होणे म्हणजे शरीररचनेमधील नवे प्रयोग होते. काळाच्या ओघात दोन्ही प्रयोग चालूच राहिले. 1980 च्या सुमारास संगणक तयार झाला त्याच वेळी पहिल्या होमिऑटिक जनुकांचा पत्ता सापडला. (जनुकांचा शोध लागला म्हणजे जनुके आधीपासून होतीच फक्त आपल्याला ती माहिती झाली एवढेच.) प्राण्यांच्या रचनेमध्ये झालेल्या अनेक रचनेमधील स्टीव्ह जॉब्ज चे 'ॲपल' डिझाइन कोणते हे समजण्यासाठी आपल्याला आणखी एकदा बाराव्या गुणसूत्रावरील 'होक्स' जनुकाकडे वळावे लागेल.

होक्स C4 जनुक हे फळमाशीमधील dfd जनुकासारखे कार्य करते. प्रौढ फळमाशीमधील मुखांगे डीएफडी जनुकामुळे बनतात. होक्स C4 जनुक गुणसूत्रावरील A4, B4 and D4 व उंदरामधील a4, b4, c4 and d4 या जनुकाबरोबर एकसारखीच वितरित झालेले असते. उंदराच्या गर्भामध्ये a4, b4, c4 and d4 जनुके मानेमधील मणके व त्यामधील मज्जारज्जू विकसित करतात. या जनुकांना निष्क्रीय केले तर उंदराच्या मानेमधील एक किंवा दोन मणके व त्याच्याशी संबंधित अंगे प्रभावित होतात. हा परिणाम स्थानिक असतो. प्रभावित मणके नेहमीच्या जागेवरून मानेमध्ये पुढे सरकतात. होक्स 4 जनुक मानेमधील प्रत्येक मणक्याच्या स्थानाबरोबर निगडित असते. एकाऐवजी दोन होक्स जनुके निष्क्रीय झाल्यास एकाऐवजी अधिक मणके प्रभावित होतात. तीन चार होक्स जनुके निष्क्रीय झाल्यास मानेमधील अधिक मणके प्रभावित झाल्याचे आढळले. थोडक्यात चार

होक्स जनुकांचा एकत्रित परिणाम अधिक गंभीर होतो. रोषणाईमधील दिव्यांच्या माळेतील बल्बचे इलेक्ट्रॉनिक स्विच एका विविक्षित ठिकाणी बिघाड झाल्यास तो बल्ब पेटत नाही पण पुढील बल्बवर त्याचा परिणाम होऊ देत नाही. तसे होक्स जनुकांचे व्यक्तीकरण (एक्प्रेशन) क्रमाने होते. डोकयाकडून शेपटाकडे व्यक्त होताना प्रत्येक होक्स गटातील जनुक पुढील होक्स जनुकाचे व्यक्तीकरण चालू व मागील जनुकाचे व्यक्तीकरण बंद करते. याला स्विच ऑन स्विच ऑफ परिणाम म्हणतात. उंदीर व मानवी होक्स जनुके सारखी असली तरी त्यांच्या व्यक्ततेत फरक आहे. उंदीर व मानवी जीनोममध्ये होक्स जनुकांचे तेरा संच आहेत तर फळमाशीमध्ये फक्त आठ. याचे कारण फळमाशी व उंदीर यांच्या शरीररचनेमध्ये आहे. फळमाशीच्या उदरानंतर शेपूट नाही उंदरामध्ये गुद्वारानंतर असलेल्या शेपूट बनवण्यासाठी आणखी मणक्यांची आवश्यकता असते. मानवामध्ये शेपूट नाहिशी झाली असली तरी निष्क्रीय स्वरूपात होस्क जनुक संच आहेत. ते अजून नाहिसे झालेले नाहीत.

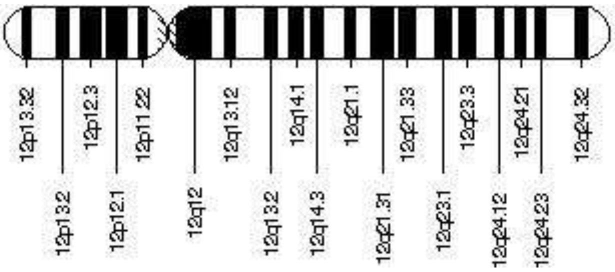
आता आपण एका महत्वाच्या प्रश्नाकडे वळायचे आहे. होक्स जनुके एका ओळीत व्यक्त होण्याचे कारण काय असावे? पहिला होक्स जनुक संच व्यक्त झाला म्हणजे मस्तक बनते. शरीरातील मस्तक बनणे हे गर्भावस्थेतील पहिले कार्य. त्यानंतर क्रमाने त्यामागील भाग बनत जातात. शरीराच्या रचनाकाराच्या डिझाइन (आर्किटेक्ट) डिझाइनप्रमाणे डोके, वक्ष, धड व शेपूट असा क्रम असतो. येथे वापरलेला आर्किटेक्ट या शब्दामुळे थोडा गोंधळ उडण्याची शक्यता आहे. शरीराचा रचनाकार स्वत: जीनोम आहे. त्याचा क्रम स्वयंसिद्ध आहे. अनेक वेळा यशस्वीपणे वापरलेला आहे. पाच सहा हजार वर्षापूर्वी नौका नयनाचा प्रारंभ पाण्यातून वहात येणाऱ्या ओंडक्यावरून प्रवास करताना लागलेला असावा. पण अधिक सुलभ प्रवासासाठी जेंव्हा नौका बनवण्याचे काम चालू झाले तेंव्हा फक्त दोन निमुळत्या बाजू अशा ओबडधोबड नौके ऐवजी नाळ व शेपूट व त्यामध्ये आवश्यक वक्र आकार बनवला तर नौकेस गति व हवी तशी वळवता येईल असे बदल झाले. पूर्ण नौकेच्या आकाराचे ज्ञान झाली तरी नौकेचा पुढील नाळेचा भाग आधी व सुकाणूचा शेवटचा भाग नंतर हा क्रम ठरवला गेला. आजही कोठलीही नौका आधी नाळ व नंतर शेपूट याच क्रमाने बनते. होक्स जनुके क्रमाने व्यक्त होण्यामागे हेच तत्व आहे. गर्भ विकास या पद्धतीने होतो. आधी मस्तक त्यानंतर शेपूट. मधील भाग डोक्याकडून शेपटाकडे क्रमाने बनत जातात.

भ्रूण विकासाचे टप्पे आधी ठरवल्याप्रमाणे होतात. भ्रूणाची वाढ दोन दिशेनी होते वरून खाली व डोक्याकडून शेपटाकडे. आधी केलेल्या नावेच्या तुलनेप्रमाणे नावेचा नाळेचा भाग आधी व सुकाणूचा भाग नंतर. हे होण्यासाठीची जनुके क्रमाने कार्यान्वित होतात. कॅलेंडरमध्ये सोमवार नंतर मंगळवार येतो. मध्येच गुरुवार येत नाही. तसे एका

जनुकापासून दुसरे जनुक कधी कार्य करणार हे पूर्वनिश्चित असते. होक्स जनुकांचा एक गट आपले स्विच उघडले म्हणजे आपले काम चालू करते. कार्य संपताना पुढील होक्स जनुकांच्या गटाचे स्विच चालू केल्यानंतर आधीच्या होक्स जनुक गटाचे काम थांबते. डोके, पाठीचे मणके, यानंतर हात पाय, त्या त्या खंडाचे स्नायू, धडामधील अवयव, वृक्क, अन्न नलिका वगैरे. एका सुनिश्चित कार्यक्रमाप्रमाणे गर्भाची वाढ होत राहते. प्रत्येक जनुकास त्याच्या शरीरातील अवयवाचे स्थान ठावूक असते. त्याच्या खुणेच्या सूचनेप्रमाणे त्याचे काम बिनबोभाट होते.

या गोष्टीमध्ये अजून रंग भरायचे आहेत. अधर व ऊर्ध्व बाजू व पुढील व मागील बाजूचा प्रोग्रॅम गर्भाच्या वाढीचा दिला गेला. पण शरीराच्या इतर भाग बनण्यासाठी खास होक्स जनुकांची योजना झाली आहे. फळमाशीमधील डेकापेंटापेलॅजिक पॅटर्न फळमाशीमधील पायाची निर्मिती एका खंडात तर पंखाची निर्मिती दुसऱ्या खंडात करतो. या जनुकाचा ट्रिगर हेजहॉग नावाच्या जनुकामुळे कार्यान्वित होतो. हेजहॉग जनुक हे ध्रुवता जनुक आहे. डेकापेंटापेलॅजिक जनुकाचा प्रभाव कमी करण्याचे काम हेजहॉग जनुकाचे आहे. हेजहॉग जनुकाचे पक्ष्यामधील व मानवामधील रूप मानवामध्ये सॉनिक जनुक या नावाने ओळखले जाते. याचीतीन रूपे शोधून काढलेली आहेत. सॉनिक हेजहॉग, इंडियन हेजहॉग व डेझर्ट हेजहॉग ही ती तीन जनुके. पक्ष्यामध्ये व मानवामध्ये ती थोड्या वेगळ्या पद्धतीने प्रकट होतात. पक्ष्यांमध्ये पंख व मानवामध्ये हात व पाय यांचे अंकुर विकसित करण्यासाठी कार्य ही जनुके करतात. चारशे दशलक्ष वर्षापूर्वी चतुष्पाद प्राणी विकसित होताना माशासारख्या पाठीचा कणा असणाऱ्या प्राण्यापासून चतुष्पाद निर्माण झाले. फक्त चतुष्पाद म्हणजे चार अवयव तयार होण्याबरोबर हातापायाची बोटे तयार होणे हा मोठा बदल होता. माशाच्या पंखामध्ये असणारे पर अस्थींची संख्या अधिक आहे. पण उभयचर, सरिसृप, पक्षी व सस्तन प्राण्यांच्या हातापायांच्या अस्थि मोजक्या असण्याबरोबर बोटांची संख्या फक्त पाच कशी याचे कोडे लवकर उलगडत नव्हते. 1988 च्या सुमारास ग्रीनलंड मध्ये सापडलेल्या एका जीवाश्माने हे कोडे उलगडले. या जीवाश्माचे नाव अकॅंथोस्टेगा. हा जीवाश्म अर्धवट मासा व अर्धवट उभयचर होता. अकॅंथोस्टेगा म्हणजे नव्या प्रयोगाचा एक भाग होता. एका अजून नव्या पॅक्स जनुकानी मनगटाची व बोटांची निर्मिती झाली. यांचा प्रभाव आजही टिकून आहे. हाताच्या क्ष किरणामध्ये पाच बोटाबरोबर आणखी अविकसित अस्थी आजही टिकून आहेत. मार्क शुबिन या जीवाश्मवैज्ञानिकाने या घटनेवर दिलेले एक लेक्चर "फिश इन युवर हॅंड" यानावाने यू ट्यूबवर पाहता येते. अकॅंथोस्टेगा जीवाश्मामध्ये

पाचऐवजी आठ बोटे स्पष्ट दिसतात. एकंदरीत मानवी जीनोम म्हणजे हळू हळू सुधारत जाणारे मानवी मशीन बनवण्याची क्रिया आहे.



गुणसूत्र 12

बाराव्या गुणसूत्रामध्ये 134 दशलक्ष बेस जोड्या असून पेशीतील एकूण डीएनए पैकी 4-45% डीएनए बाराव्या असतो. वैज्ञानिकांच्या विविध पद्धतीनुसार बाराव्या गुणसूत्रामध्ये सु 1100-1200 जनुके विविध प्रथिन निर्मितीक्षम असतात.

बाराव्या गुणसूत्रामध्ये झालेल्या बदलामुळे अनेक कर्करोग उद्भवतात. हे सर्व कर्करोग कायिक पेशींचे असतात. असे कर्करोग पुढील पिढीमध्ये संक्रमित होत नाहीत. उदा बाराव्या गुणसूत्रातील घटकांच्या स्थानांतरणामुळे काहीं रक्त निर्मिती पेशींचे कर्करोग होत असल्याचे आढळून आले. याचबरोबर लसिकापेशींचा कर्करोग बाराव्या गुणसूत्रातील घटकांच्या स्थानंतरणामुळे होतो. बाराव्या गुणसूत्राच्या नेहमीच्या दोन गुणसूत्राबरोबर आणखी एक गुणसूत्र असल्यास अशा प्रकारास एकाधिक द्विगुणितता म्हणतात. अशा व्यक्तीस जुनाट लसिकापेशी कर्करोग होतो.

बाराव्या गुणसूत्रातील स्थानांतरणामुळे मेदार्बुद (लायपोमा) व घातक मेदार्बुद (लायपोसार्कोमा) जातीचे भरीव उती असलेले कर्करोग होतात. बाराव्या गुणसूत्रामधील लांब क्यू खंडातील q13-q15 घटकामध्ये बदल झाला असल्यास अशा कर्करोगाची शक्यता अधिक वाढते. वाहिनी स्नायू अर्बुद व मेद उती अर्बुद हे अनुक्रमे तरुण वयात व प्रौढ वयात उद्भवल्याचेही आढळून आले आहे.

बाराव्या गुणसूत्रातील q13-q15 भागाची असलाबदल झाल्यास दोन विरळा कर्करोग होण्याची शक्यता असते. एकास एंजिओमॅटॉइड व दुसऱ्यास हिस्टिओसायटोमा असे म्हणतात. या दोन्ही कर्करोगामध्ये पेशी मध्ये तंतुमय पेशींची वाढ होते. तरुणपणी झालेल्या अशा कर्करोगात हात व पायामध्ये असलेल्या अस्थिबंध व

चेताबंधांमध्ये बिघाड उत्पन्न होतो. सध्या नेमक्या कोणत्या जनुकांच्या विक्षिप्त वागण्याने हे कर्करोग होतात हे शोधण्याबद्दल वैज्ञानिक संशोधन करीत आहेत.

पॅलिस्टर किलियन मोसाइक संलक्षण : हे संलक्षण समगुणसूत्रतेमुळे निर्माण होते. बाराव्या गुणसूत्रामध्ये अधिक लांबीचा क्यू खंड व कमी लांबीचा पी खंड असे दोन खंड असतात. त्याऐवजी 12 पी या खंडाचा आणखी एक समान भाग मिळून बारावे गुणसूत्र बनलेले असते. दोन्ही खंड एकाच भागाचे दोन एकसारखे भाग असल्याने या प्रकारास समगुणसूत्रता म्हणतात. पॅलिस्टर किलियन मोसाइक संलक्षण असणाऱ्या व्यक्तीतील काहीं पेशीमध्ये बारावे नेहमीचे गुणसूत्र असते पण काहीं पेशीमध्ये 12 पी खंडाची समगुणसूत्रता असते. अशा समगुणसूत्रतेमुळे व्यक्तीच्या सामान्य विकासामध्ये अडथळे येतात.

बाराव्या गुणसूत्रावरील PDGFRB जनुकाच्या स्थानांतरणामुळे इओसिनरागी श्वेतपेशींचा कर्करोग उद्भवतो. बहुतेक व्यक्तींच्या बाबतीत बाराव्या गुणसूत्रावरील PDGFRB व पाचव्या गुणसूत्रावरील ETV6 जनुकांच्या स्थानांतरणामुळे तीव्र इओसिनरागी श्वेतपीशींचा कर्करोग होतो. हा प्रकार t(5;12)(q31-33;p13) अशा प्रकारे दर्शवतात. हे स्थानांतरण फक्त कर्करोगग्रस्त पेशीमध्येच दिसून येते. हा कर्करोग आनुवंशिक नाही. तो फक्त त्या व्यक्तीमध्येच मर्यादित असतो. ETV6-PDGFRB या संयुक्त जनुकामुळे बनलेले प्रथिन इओसिन रागी श्वेतपेशीना उत्तेजित करते. त्यांची रक्तातील संख्या वाढते. या प्रथिनाचा प्रभाव फक्त इओसिनरागी पेशीवर नेमका कसा होतो हे अजून नीटसे समजले नाही.

बाराव्या गुणसूत्राच्या संख्येमध्ये झालेला बदल व्यक्तीची वाढ व मानसिक स्थिति यावर परिणाम करतो. कधीकधी बाराव्या गुणसूत्राच्या नेहमीच्या जोडीशिवाय आणखी एक अर्धवट बाराव्या गुणसूत्राचा भाग पेशीमध्ये असतो . यास अर्ध त्रिगुणितता म्हणतात.

"बारावा अध्याय समाप्त"

!!अध्याय तेरावा !!

गुणसूत्र तेरा

Pre-History

Antiquitas saeculi juventus mundi (Ancient times were the youth of the world) Francis Bacon

सूत्रकृमी, फळमाशी, कोंबडी व मानव यांच्यामधील गर्भवृद्धि जनुकातील सारखेपणाने एकसारख्या पूर्वजापासून सर्वांची उत्पत्ती झाली आहे या म्ह्णण्याला पुष्टी मिळाली. या सारखेपणाचे कारण म्हणजे डीएनएची रचना साध्या बेस जोड्यानी झालेली आहे. वृद्धि जनुकांची तुलना केल्यानंतर सर्वत्र त्याच बेसजोड्यांचा क्रम पुन्हा पुन्हा येत असल्याचे आढळले. मानवी भाषेच्या बाबतीत हे तंतोतंत जुळते. मानवी भाषेच्या अभ्यासकाना मूळ शब्द व भाषारचनेतून फक्त सारखेपणा आढळला. इटालियन, फ्रेंच, स्पॅनिश व रोमन भाषेचे मूळ लॅटिनमध्ये असण्याने भाषा व जनुकीय वंशइतिहास परत परत सारखे असल्याचा भास झाला. मानवी स्थलांतराचा फारसा इतिहास ज्ञात नाही पण जनुकांचा इतिहास जीनोममध्ये दडलेला आहे. तेराव्या गुणसूतत्राच्या अभ्यासाने भाषेचा उगम व त्यानंतर झालेले बदल अधिक चांगले समजतील.

विल्यम जोन्स या कलकत्त्यातील ब्रिटिश न्यायाधीशानी सन 1786 साली रॉयल एशियाटिक सोसायटीमधील बैठकीत संस्कृत भाषेचे घराणे लॅटिन व ग्रीक भाषेमधील असल्याचे सांगितले. केल्टिक, गॉथिक व पर्शियन या त्यामानाने अपरिचित भाषेमध्ये काहीं साम्यस्थळे असल्याचे त्याना आढळले होते. या सर्वच भाषांचा उगम एखाद्या प्राचीन भाषेपासून झाला असावा असे त्यांचे मत होते. पाचशे तीस दशलक्ष वर्षापूर्वी चपटे कृमी आजच्या सजीवांचे पूर्वज असावे असे आनुवंशवैज्ञानिकांचे म्हणणे अशाच प्रकारचे आहे. लॅटिनमधीलतग्रीक भाषेतील 'ट्रयास' व संस्कृत मधील 'त्रि' याचे मूळ एकच आहे. अर्थात बोली भाषा व आनुवंशविज्ञानामधील समान धागा येथे संपतो. कारण बोली भाषेमध्ये ऐकलेले व प्रचलित अनेक नवे शब्द येत राहतात. तीन साठी 'त्रि' हा शब्द कोणत्यातरी पाश्चिमात्य भाषेमधून आला असावा हे विल्यम जोन्स यांचे म्हणणे पटण्यासारखे आहे.

(भारतीय भाषाभिमानी यावर अनेक वर्षे वाद घालत राहतील). एखाद्या मूळ स्थानी राहणाऱ्या व्यक्ती जशाजशा स्थलांतरित झाल्या तसे मूळ भाषेमध्ये बदल झाला तरी काहीं शब्द जवळजवळ तसेच किंवा थोड्या फरकाने टिकून राहतात. आयर्लंड व भारत भौगोलिक दृष्ट्या दूर आहेत. त्यांच्या आजच्या बोली भाषा पूर्णपणे वेगळया आहेत. पण त्यांचे मूळ स्थान आठ हजार वर्षापूर्वी आजच्या युक्रेनच्या जवळ कोठेतरी होते. ते आजच्या टर्कीजवळ असण्याची शक्यता अधिक. आजच्या टर्किश भाषेत कृषि क्षेत्राशी संबंधित अनेक शब्द आहेत. टेकड्या व खळाळत्या पाण्याचे प्रवाह व कृषिप्रधान संस्कृति असल्याने त्यांच्या भाषेत पिके, गायी, मेंढरे, पाळीव पशु याबद्दल शब्द अधिक आहेत. सिरिया व मेसोपोटेमिया यांच्या मधील सुपीक प्रदेशात ही भाषा अधिक विकसित झाली. जनुंकाचेही असेच झाले असावे काय? याचे उत्तर नीटसे देता येत नाही. या प्रश्नाचे उत्तर मी थोड्या वेगळ्या पद्धतीने शोधण्याचा प्रयत्न करणार आहे. इंडो युरोपियन समुदायाचे मूळ वसतिस्थान अनाटोलिया मधील आजची भाषा टर्किश आहे. ही भाषा लढाऊ टोळीवाल्यानी गवताळ कुरणे व रेताड भागातील भटक्यानी आणलेली आहे. याना 'आल्टिक' असे नाव आहे. या भाषेमधील बरेच शब्द घोड्याशी संबंधित आहेत. भाषेचा तिसरा गट उत्तर रशियात बोलली जाते. हीभाषा उरालिक (उरल पर्वताशी संबंधित) म्हणून ओळखली जाते. फिनलंड, एस्टोनिया, हंगेरी मध्ये स्थलांतरित झालेल्या समाजाने पशुपालनास प्रारंभ केलेला होता. आजचे रेनडिअरचे कळप पाळणाऱ्या समाजात उरालिक भाषा बोलल्या जायच्या. असे असले तरी इंडो युरोपियन, आल्टिक व युरालिक या तीनही भाषा उदयास येण्यापूर्वी युरेशियामध्ये पंधरा हजार वर्षापूर्वी एकच समान भाषा जात होती. शिकार करून आपला उदरनिर्वाह करणाऱ्या समुदायामध्ये कुत्र्याशिवाय इतर कोणताही प्राणी माणसाळवलेला नव्हता. यांच्या भाषेतील काहीं समान शब्द आजही तीनही भाषा गटामध्ये थोड्या फार फरकाने टिकून आहेत. रशियन भाषावैज्ञानिक व्हॅडिस्लाव इलिच स्विटाइच व अहरॉन डोल्गोपोल्स्कि यानी या भाषेमध्ये आफ्रोआशियायी भाषांचा समावेश केला आहे. भाषावैज्ञानिकांचे आजपर्यंत कधीही एकमत झालेले नाही. भाषाविज्ञानातील हा अभ्यास इंडोयुरोपियन, उरालिक, मंगोल, चुकची व एस्किमो भाषेतील ज्या शब्दामध्ये अतिशय कमी बदल झाला आहे त्यावरून केलेला आहे. 'एम' चा मी शब्दामधील उच्चार व टी चा तू (फ्रेंच) मधील उच्चार एकाच त-हेचा करण्यात येतो. अशा अभ्यासावरून भाषेतील समान धागे शोधले जातात.

नोस्ट्राटिक समुदायाच्या भाषेची वैशिष्ठ्ये नेमकी काय होती हे सध्या समजणे अशक्य आहे. कुत्र्यासमवेत शिकार करताना त्यानी धनुष्य व बाणाचा शोध लावला असावा. समाजातील प्रत्येकाचे म्हणणे ऐकून घेणे याचा प्रारंभ त्यानी केला असावा. असे असले तरी पूर्वजांच्या सर्व खुणा पुसणे त्याना शक्य झाले नाही. कॉकेशियन पर्वत रांगामध्ये बोलली जाणारी पण सध्या नामशेष झालेली इट्रस्कॅन भाषा नोस्ट्रॅटिक भाषेची जननी असावी. ना देने या चिनी भाषेचा उगम अजूनही या भाषेवर आहे. या विधानाचा आधार पिरिनीज पर्वताच्या जवळ राहणाऱ्या बास्क समुदायाच्या भाषेवर आधारित आहे. मानवी स्थलांतर होताना एक गट या भागात स्थायिक झाला. निअँडर्थल मानवापासून आधीच वेगळे झालेल्या या समुदायाच्या हातून गुहेमधून काढलेली चित्रे आढळली आहेत. मध्य अश्मयुगीन कालखंडातील ही चित्रे असावीत. या काळी इंडो युरोपियन भाषा त्यांच्यामध्ये बोलली जायची. 1980 मध्ये लुका कॅव्हेलि स्फोर्झा नावाच्या इटालियन आनुवंश वैज्ञानिकाने भाषा व जनुकामधील साम्य दाखवण्याचा प्रथम प्रयत्न केला. जनुकीय समरूपता (क्लोजनेस) व भाषा यांचा त्याच्या म्हणण्याप्रमाणे संबंध आहे. जनुकीय समरूपता तीन चार पिढ्यामध्ये बदलत जाते. याचे कारण विवाह संस्था. पण चार पिढ्यामध्ये एकाच ठिकाणी राहणाऱ्या समाजाची भाषा फार बदलत नाही. फ्रेंच व जर्मन जनुकामधील वेगेळेपण फ्रेंच व जर्मन भाषेतील वेगळे असण्याहून अधिक भिन्न आहे.

साध्या जनुकामधील बहुरूपतेच्या अभ्यासावरून काहीं माहिती गोळा करण्याचा प्रयत्न कॅव्हेली स्फोर्झा याने केलेला होता. त्याच्या अभ्यासावरून त्याने युरोपमधील जनुकीय वारंवारितेचे पाच नकाशे बनवले. पहिल्या नकाशामध्ये दक्षिण पूर्व ते उत्तर पूर्व युरोपमध्ये जनुकीय वारंवारिता आलेख उतरत्या रेषेत बदलत होता. 9500 वर्षापूर्वीच्या अश्मयुगीन कृषि समाजातील स्थलांतराशी निगडित मानववंश वैज्ञानिकांच्या धारणेबरहुकूम हा आलेख मिळत होता. या नकाशामध्ये जनुकीय वारंवारिता 28% बदलत गेली. दुसरा नकाशा उरालिक भाषा बोलणाऱ्या उत्तरेकडील उतरत्या पर्वत रांगामधील व्यक्तीतील जनुकीय वारंवारितेमध्ये 22% जनुकीय वारंवारिता बदल दर्शवत होती. तिसरा नकाशा युक्रेन मधील स्टेपीज कुरणातून वास्तव्य करणाऱ्या भटक्या पशुपालकांच्या जनुकीय वारंवारितेचा होता. चवथा नकाशा ग्रीस, दक्षिण इटाली व पश्चिमेकडील टर्की प्रदेशातील जनुकीय वारंवारितेमध्ये पहिल्या व दुसऱ्या शतकातील व्यक्तीमध्ये ग्रीस मधील व्यक्ती कशा पसरत गेल्या त्याबद्दल होता. या नकाशावरून काढलेला निषकर्ष अश्मयुगीन कालखंडापूर्वी बास्क समाज आस्तित्वात होता. भाषा नकाशे जनुकीय नकाशापेक्षा अधिक स्पष्ट होते. या वरून भाषा व जनुकीय स्थलांतर परस्पर अनुरूप आहे हे सिद्ध होते. अश्मयुगीन किंवा पशुपालन करणा-यांची भाषा युरोपममध्ये पसरत चाललेली होती की स्थलांतरित होत

होती? नव्याने युरोपमध्ये शिरलेल्यानी मूळ युरोपमधील समाजाला बाहेर पडायला भाग पाडले तर नसेल? त्यांना ठार करून की नव्याने आलेल्या समुदायाच्या केवळ संख्या बळावर मूळवासींच्या स्त्रिया ताब्यात घेऊन आपली प्रजा तर वाढवली नसेल? कदाचित स्त्रियाना सांभाळून पुरुषांची कत्तल केली असेल? यापैकी काहींही घडले असण्याची शक्यता आहे. अठराव्या शतकात अमेरिकन मूळ समुदायास गोऱ्या युरोपियनानी झाडून स्थलांतर करण्यास भाग पाडले. यामध्ये जनुकीय भेसळ व भाषा दोन्हींचा समावेश होता. सतराव्या शतकात मेक्सिकोमध्ये दोन्ही जनुकीय भाषिक सरमिसळ झाली. एकोणीसाव्या शतकात इंग्रजी भाषेचा प्रसार भारतात झाला. याचा उर्दू व हिंदी भाषेवर कधी नव्हे एवढा प्रभाव पडला. भारतात जनुकीय सरमिसळ मात्र झाली नाही.

जनुकीय माहितीवरून इतिहासपूर्व काळात कसे बदल झाले असावेत याचा अंदाज करता येतो. उत्तर पश्चिम दिशेने अश्मयुगीन काळात केंव्हातरी कृषि क्षेत्राची वाढ झाली त्याचबरोबर जनुकीय बदल घडले असावेत असा अंदाज आहे. दक्षिणपूर्वेकडून आलेल्या कृषि प्रधान समुदायानी आणलेली जेत्यांची जनुके उत्तरेकडील समाजात पसरत गेली. जसे ते उत्तरेकडे सरकत गेले तसे त्याची तीव्रता कमी होत गेली. याचे कारण परस्पर विवाह असावे. कॅव्हेली सर्फोर्झा याच्या म्हणण्याप्रमाणे कृषिवलानी शिकार करणाऱ्या समाजातील स्त्रियाबरोबर विवाह केले. पण याच्या उलट झाले नाही विवाहासाठी फक्त शिकार करणाऱ्या स्त्रियांचीच निवड होणे याचे एक सध्याचे उदाहरण म्हणजे पिग्मी स्त्रिया व त्यांच्या परिसरातील कृषि समुदाय. हे विवाह फक्त एकतर्फी आहेत. पिग्मी पुरुष व कृषि समाजातील स्त्रिया असे उदाहरण दुर्मीळ. शिकार करून राहणाऱ्या समाजाहून कृषिप्रधान समाजात आढळणारी बहुपत्नित्वाची पद्धत याला कारणीभूत आहे. जेत्या कृषि समुदायाने शिकार करणाऱ्या समाजातील स्त्रियांच्या विवाहापाठोपाठ त्यांची भाषा लादण्यास प्रारंभ केला. स्थानिक स्त्रियाना झालेल्या पुरुष जातीच्या मुलामध्ये असणारे विशिष्ठ वाय गुणसूत्र हे याचे उदाहरण आहे.

आजच्या फिनलंडमध्ये असणाऱ्या वाय गुणसूत्रावर आढळणारे विशिष्ठ जनुक उत्तरेकडील आशियायी वाय गुणसूत्राप्रमाणेच आहे. पण त्यांच्या सभोवती असणाऱ्या युरोपियन व्यक्तीमध्ये असे वाय गुणसूत्र आढळत नाही. पण त्याचबरोबर काहीं वाय गुणसूत्राबरोबर असलेली इतर जनुके त्यांच्यामध्ये आहेत. फिनलंड मधील समाज इतर युरोपियन व्यक्तीहून फार भिन्न नाही. याला अपवाद फक्त विशिष्ठ वाय गुणसूत्राचा आहे. हे वाय गुणसूत्र आशियायी व्यक्तीसारखे आहे. कधीतरी भूतकाळात फिनलंडमध्ये उरालिक भाषा व उरालिक वाय गुणसूत्राचा संकर झाला. पण तेराव्या गुणसूत्राचा याच्याशी संबंध

काय हा प्रश्न तसाच उरलेला आहे. याचे उत्तर तेरावे गुणसूत्रच देऊ शकते. तेराव्या गुणसूत्रावर असलेले कुप्रसिद्ध BRCA2 जनुक स्तनाच्या कर्करोगा बद्दल हे त्याचे उत्तर. 1994 साली स्तन कर्करोगाच्या BRCA2 या दुसऱ्या जनुकाचा शोध लागला. BRCA2 जनुकाची ही सहसा न आढळणारी आवृत्ती आइसलंडमधील व्यक्तीमध्ये अधिक संख्येने सापडली. नॉर्वेमध्ये इसपू 900 वर्षापासून फारसे स्थलांतर झालेले नव्हते. त्यामुळे येथील मूळ रहिवासी म्हणजे आनुवंश विज्ञानाची उत्तम प्रयोगशाळा बनली. नॉर्वेमधील आजच्या 270, 000 व्यक्तींचे पूर्वज (जेंव्हा जनुकीय पाहणी केली त्यावेळची ही संख्या) शेवटच्या हिमयुगाच्या आधीपासून तेथे आलेल्या व्हायकिंग पासून निपजलेले आहेत. अकराशे वर्षे व्हायकिंग जगापासून वेगळे राहिले. चवदाव्या शतकातील भयंकर प्लेगपासूनसुद्धा ते केवळ भौगोलिक व संकर न झाल्याने सुरक्षित राहिले. अंतप्रजननाने त्यांची संख्या वाढत राहिली. आइसलंडमधील दोन वैज्ञानिक अमेरिकतून आइसलंडमध्ये परतण्याचे कारण आइसलंडमधील स्तनाच्या कर्करोगाच्या जनुकांचा अभ्यास हे होते. त्याना 1711 साली आस्तित्वात असलेल्या दोन मूळ व्यक्तीपर्यंत दोन कुटुंबाची वंशावळ शोधण्यात यश मिळाले. या दोनही व्यक्तीमध्ये एकाच जनुकाचे उत्परिवर्तन झालेले होते. जनुकातील 999 व्या अक्षरानंतर झालेला पाच बेसचा लोप (डिलेशन). याचबरोबर याच जनुकातील 6174 व्या अक्षराचा लोप हे दुसरे उत्परिवर्तन. या सर्व व्यक्ती अश्केनाझी ज्यू वंशाच्या होत्या. ज्यू व्यक्तीमधील आठ टक्के स्तन कर्करोगाच्या व्यक्तीमध्ये ही उत्परिवर्तने आढळली. वीस टक्के उत्परिवर्तने BRCA1 या सतराव्या गुणसूत्रावरील स्तनकर्करोगकारक जनुकामधील उत्परिवर्तनाची होती.

आइसलॅंडमधील व्यक्तीएवढे नव्हे पण ज्यू समाजाने आपली जनुकीय वैशिष्ठ्ये थोड्या फार प्रमाणात वेगळी ठेवलेली आहेत. ज्यू समाजामध्ये काहीं थोड्या व्यक्तीना ज्यू विचारावर विश्वास असल्याने प्रवेश मिळाला. ज्यू स्त्रिया व पुरुषानी ज्यू समाजाबाहेर विवाह केले. याचा परिणाम म्हणून अश्केंनाझि समाजाचा जनुकीय अभ्यास करण्यासाठी निवडला गेला. आज जगभर पसरलेले 80% ज्यू अश्केंनाझि समाजाचे आहेत. याचा प्रारंभ अमेरिकेतील शाळकरी ज्यू मुलांच्या रक्त चाचण्यामधून झाला. दोन ज्यू व्यक्तीनी विवाह ठरवण्याचे ठरवले व त्यानी समुपदेशकाचा फोन नंबर फिरवला तर त्याना एक विशिष्ठ क्रमांक देऊन त्यांच्या जनुकीय चाचण्या केल्या जात. दोन्ही व्यक्ती एकाच जनुकाचे वाहक असल्याचे आढळले तर कमिटी विवाह टाळण्याचे सुचवीत असे. ज्यू समाजातील प्रमुख जनुकीय आजार म्हणजे सिस्टिक फायब्रोसिस व टे सॅच आजार (GM2 gangliosidosis or hexosaminidase A) **deficiency** याला जीएम2 गॅंग्लिओसिडोसिस किंवा

हेक्सोसमिनिडेज ए अभाव विकार म्हणतात. **1993 साली** न्यूयॉर्क टाइम्स ने या प्रकल्पावर टीका केली. विशिष्ठ जातीमध्ये सुप्रजनन घडवण्याचा हा मार्ग असण्याबद्दल ही टीका होती. याचा परिणाम म्हणजे अमेरिकेत ज्यू समुदायामधील सिस्टिक फायब्रॉसिसचे रुग्ण संपुष्टात आले. थोडक्यात जनुकीय भूगोल एकाएकी अभ्यासाचा विषय झाला. अश्केंनाझी समाजात नवव्या गुणसूत्रावरील टे सेक आजार असलेल्या व्यक्ती मध्ये क्षय रोगजंतूना प्रतिकारक्षम असतात. काहीं शतकापासून ज्यू समाजास अतिशय घाणेरड्या वस्त्यामध्ये रहावे लागत असल्याने त्यांच्या शरीरातील काहीं जनुकामध्ये उत्परिवर्तन होऊन टीबी सारख्या आजारास प्रतिकार करण्याची क्षमता आली.

अश्केंनाझी व्यक्तीमध्ये तेराव्या गुणसूत्रावरील उत्परिवर्तनाचा व स्तनाच्या कर्करोगाचा कसलाही संबंध लावता आलेला नाही. वंश व एखाद्या वेगळया एकाकी वाढत राहिलेल्या समाजात एखादे जनुकीय वेगळेपण का येते हे तसे सांगणे कठीण आहे. दुसऱ्या शब्दात सांगायचे तर जनुकीय भूगोल व इतिहास याची सांगड काहीं प्रमाणात घालणे शक्य आहे. दोन उदाहरणावरून हे अधिक स्पष्ट होईल. पहिले मद्य व दुसरे दूध. भरपूर मद्य रिचवणे हे चवथ्या गुणसूत्रावरील अल्कोहोल डीहायड्रोजिनेझ विकरावर अवलंबून असते. अल्कोहोल डीहायड्रोजेनेझमुळे अल्कोहोलचे असिटाल्डिहाइड मध्ये विघटन होते. असिटाल्डिहाइड डीहायड्रोजिनेझ मुळे असिटाइल्डिहाइड चे कार्बन डायऑक्साइड व पाण्याच्या रेणूमध्ये होते. जेवढे यकृतामध्ये अल्कोहोल डीहायड्रोजिनेझ अधिक तेवढे अल्कोहोलचे विघटन अधिक प्रमाणात होते. अल्कोहोल डीहायड्रिजिनेझ व असिटाल्डिहाइड डीहायड्रोजिनेझ चे प्रमाण कमी असल्याचा परिणाम लिव्हर सि-हॉसिस व मृत्यू. पहिल्या सहस्त्रकात पशुपालन व कृषि क्षेत्राची वाढ पाणवठ्याच्या परिसरात अधिक झाली. पण दूषित पाण्याबरोबर आलेला आजार म्हणजे अतिसार. याला उपाय म्हणजे मद्याची निर्मिती. मद्य पाण्याच्या तुलनेने अधिक स्वच्छ व जिवाणू रहित असल्याने अतिसारापासून मद्य पिणा-यांचा बचाव झाला. आजसुद्धा पाणी पिऊ नका असा संदेश युरोपमध्ये प्रचलित आहे. त्यातल्या त्यात आफ्रिका, व आशियामध्ये गेल्यानंतर पाणी टाळा. बाटलीबंद पाणी उपलब्ध होण्यापूर्वी पाणी उकळणे किंवा किण्वन क्रियेने बनवलेली बिअर पिणे हे दोनच पर्याय शरीराची पाण्याची गरज भागवण्यासाठी उपलब्ध होते. अठराव्या शतकातील युरोपमधील उच्चभ्रू फक्त कॉफी, चहा, वाइन व बिअर दिवसभर आलटून पालटून पीत असत. त्यांचा मृत्यू अति अल्कोहोलमुळे होत असे ही बाब वेगळी. तुरळक वस्त्यामधून पाणवठ्याच्य आधाराने राहणारे लहान प्रमाणात शेती करणारे आदिवासी फरमेंटेशन केलेली पेयावर फार विसंबून राहिले नाहीत. त्यांच्या परिसरातील पाणी प्रदूषण मुक्त असल्याने पाण्याबरोबर येणारे आजार त्याना झाले नाहीत. पण ऑस्ट्रेलिया व अमेरिकन

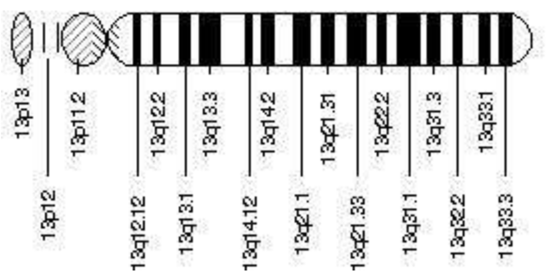
इंडियन अल्कोहोलच्या आहारी गेल्यानंतर त्यांचे मृत्यू हृदयविकार, कोलेस्टेरॉल ची वाढ व लिव्हर बिघडल्याने होत राहिले. कारण एकच अल्कोहोल शरीरात अधिक काळ विघटन न होता राहिल्याने. असिटाल्डिहाइड लिव्हर पेशीना बिघड्वते.

पहिल्या गुणसूत्रावरील लॅक्टोज-दुग्धशर्करा जनुकाची गोष्ट याच प्रकारची आहे. दुग्धशर्करा विघटनासाठी लॅक्टेझ विकराची आवश्यकता असते. दुधामध्ये लॅक्टोज भरपूर प्रमाणात असते. लॅक्टोजच्या विघटनासाठी आवश्यक जनुक जन्मत: आपल्या शरीरात असते. पण लहानपणीच या जनुकाचे कार्य थांबते. एकदा बालपण संपले म्हणजे लॅक्टेज विकर तयार होत राहणे म्हणजे ऊर्जा व्यर्थ खर्च करणे. दहा एक हजार वर्षापूर्वी पाळलेल्या पशूंच्या दुधाचा आहारात समावेश करण्याची युक्ती मानवाला सापडली. बालकांच्या साठी दुधाचा आहारात समावेश करणे फायदेशीर होते. पण प्रौढ व्यक्तीना दूध पचणे लॅक्टेजच्या कमतरतेमुळे कठीण व्हायला लागले. याचा उपाय म्हणून दुधाचे विरजण लावून त्यापासून चीझ बनवणे हा दुसरा उपाय. चीझमधील लॅक्टोजचे प्रमाण अत्यंत कमी असल्याने प्रौढ व लहान मुलांच्या आहारातील हा उत्तम घटक होता. आहारात दुधाचा बरीच वर्षे समावेश झाल्याने कधीतरी लॅक्टेझ विकराचे काम थांबण्याऐवजी तसेच आयुष्यभर चालू राहिले. हे उत्परिवर्तन पशुपालकांमध्ये कित्येक पिढ्या उतरत गेले. शेळी, मेंढी, गाय, म्हैस, उंट, अशा विविध पशूंच्या दुधावर पोसले जाणे लॅक्टेझ विकर उत्परिवर्तनाची देणगी आहे. युरोपमध्ये पशुपालकांची संख्या त्यामानाने कमी होती. पण कॉर्न फ्लेक्स व व्हिटा बिक्स पचवण्याच्या नादात युरोपमध्ये सुद्धा हे उत्परिवर्तन पसरत गेले. या सर्व प्रकारात एक वेळ अशी आली की जगभरात नेमके दूध व पशुपालन कोठे व कधी जन्माला आले हे हरवून गेले.

दूध आहारात आणण्याच्या तीन स्वतंत्र सिध्दांत प्रचलित आहेत. पहिली पशुपालकानी दूध आहारात आणले. दुसरी ज्या प्रदेशात सूर्यप्रकाश कमी आहे तेथे आवश्यक डी जीवनसत्वाचा पुरवठा दुधामधून व्हावा यासाठी दुधाचा आहार वापर सुरू झाला. दुधामध्ये डी जीवनसत्व पुरेशा प्रमाणात आहे. या विधानास पुष्टी दोन कारणाने मिळते . उत्तर युरोपमधील व्यक्ती कच्चे दूध पितात. याउलट मध्य युरोपमधील व्यक्ती दुधाऐवजी आहारात चीझ घेतात. पाणी दुर्मीळ असलेल्या ठिकाणी पाण्याऐवजी दुधाचा वापर होतो. बदाउनी व तुरग टोळया सहारा व अरेबियन कोरड्या प्रदेशात राहणारे लोक पट्टीचे दूध पिणारे आहेत. तिसरा उंच ठिकाणी राहणाऱ्या व्यक्ती दूध पचवू लागल्या.

बासष्ट विविध सांस्कृतिक गटांचा अभ्यास करून दोन जीववैज्ञानिकानी या सिद्धांतावर प्रकाश टाकण्याचा प्रयत्न केला. दूध अधिक उंचीवर राहण्याचा काहींही संबंध

त्याना जोडता आला नाही. कोरड्या प्रदेशाचे व आहारातील दूध पिण्याचे तसेच झाले. त्यामुळे दुसऱ्या व तिसऱ्या सिदधांताची वाट लागली. पण पशुपालनाचा इतिहास व दूध यांचा निर्विवाद संबंध सिद्ध झाला. मध्य अफ्रिकेतील तुत्सी, पश्चिम आफ्रिकेतील फुलानी, बदाउनी, तुरेग, वाळवंटात राहणारे बेजा. आयरिश, झेक व स्पॅनिश या सर्व व्यक्तीमधील समान धागा म्हणजे या सर्व जमाती मेंढी, शेळी, व गोपालक होत्या. मानव वंशातील सर्वाधिक दुधाचा वापर करणाऱ्या या जमाती आहेत. यांच्या पूर्वजानी पशुपालनाचा प्रारंभ आधी केला व त्यानंतर त्यांच्या आहारात दुधाचा वापर चालू झाला असे पुरावे सापडले आहेत. त्यांच्या जनुकामध्ये दूध पचवण्यासाठीचे आवश्यक जनुक असल्याने ते पशुपालनाकडे वळले असे नाही. उलट पशुपालनामुळे त्यांच्यामध्ये आवश्यक बदल झाले. हा शोध महत्वाचा ठरतो. सामाजिक वर्तनाचा जनुकावर प्रभाव पडतो हे सिद्ध झाले. लामार्कने त्याचा उत्क्रांति सिद्धांत मांडताना दिलेल्या जिराफाच्या उदाहरणामध्ये लांब मान व उंच झाडे यांचा संबंध लावला होता. पण त्याचे आवश्यक पुरावे त्याच्याकडे नव्हते. एखादा उत्क्रांतीसाठी आवश्यक बदल मानवी वर्तनातून घडणे हे मानवामध्येच शक्य आहे.



तेरावे गुणसूत्र

तेराव्या गुणसूत्रामध्ये पेशीतील एकूण डीएनए पैकी 3.5-4% डीएनए असतो. जनुकांची संख्या मोजण्यासाठी वापरलेल्या विविध पद्धतीमुळे तेराव्या गुणसूत्रावर 300-400 प्रथिन निर्मिती जनुके असावीत असा अंदाज आहे. तेराव्या गुणसूत्रावरील जनुकातील बदलामुळे अनेक आनुवंशिक विकार उद्भवतात. एका पेशीमध्ये तेराव्या गुणसूत्राची एक जोडी असते. पण तेराव्या गुणसूत्राच्या जोडीऐवजी आणखी एक गुणसूत्र किंवा एकच तेरावे गुणसूत्र असल्यास गंभीर परिणाम होतात.

मायलोप्रॉलिफरेटिव्ह संलक्षण : तेराव्या गुणसूत्रामधील जनुकाच्या डीएनएच्या स्थानांतरणामुळे एक सहसा न आढळणारा रक्त पेशींचा कर्करोग होतो. याचे नाव 8p11 मायलोप्रॉलिफरेटिव्ह संलक्षण. या विकारामध्ये रक्तातील श्वेतपेशींची संख्या

वाढते. मायलोप्रॉलिफरेटिव्ह संलक्षण बहुघा आणखी एका मायलॉइड ल्यूकेमिया नावाच्या कर्करोगास कारणीभूत होते. 8p11 मायलोप्रॉलिफरेटिव्ह संलक्षणामध्ये तेराव्या व आठव्या गुणसूत्रावरील जनुकांची अदलाबदल झालेली असते. t(8;13)(p11;q12) अशा प्रकारे हे संलक्षण दर्शवण्यात येते. या जनुकीय स्थानांतरणात तेराव्या गुणसूत्रावरील ZMYM2 जनुक व आठव्या गुणसूत्रावरील FGFR1 जनुके एकत्र आलेली असतात. फक्त कर्करोग पेशीत हे स्थानांतरण दिसते. सामान्य FGFR1 जनुक पेशीचा इतर पेशीबरोबर संपर्क आल्यानंतर पेशीविभाजनास प्रवृत्त होते. ZMYM2-FGFR1 जनुके एकत्र आल्यानंतर सतत लसिकापेशींची संख्या वाढत राहते व यामधून कर्करोगाची उत्पत्ती होते.

रेटिनोब्लास्टोमा: डोळयामधील प्रकाश संवेदी- रेटिना पेशींचा कर्करोग. बहुघा लहान बालकांमध्ये हा कर्करोग होण्याचे कारण तेराव्या गुणसूत्राच्या लांब पी खंडावरील 13q14 या RB1 जनुकाच्या बिघडण्यात आहे. RB1 जनुकाच्या उत्परिवर्तनाने बहुतेक रेटिनोब्लास्टोमा होत असल्याचे आढळले असले तरी काहीं रुग्णांमध्ये 13q14 जनुकाचा अभाव असतो. रेटिनोब्लास्टोमा शिवाय 13q14 जनुकाचा अभाव असल्यास बौद्धिक अक्षमता, उशीरा वाढ व जाड भुवया, नाक व कपाळ अधिक जाड असणे आखूड नाक बेढब कान अशी लक्षणे दिसतात. हे एकाहून अधिक जनुकांच्या एकत्र प्रभावामुळे होत असावे असा वैज्ञानिकांचा कयास आहे.

एकाधिक द्विगुणित : याला इंग्रजीत ट्रायसोमी म्हणतात. नेहमीच्या तेराव्या गुणसूत्राच्या एका जोडीऐवजी आणखी एक तेरावे गुणसूत्र तसेच विभाजित गर्भपेशीमध्ये शिल्लक राहते. तेराव्या एकाधिक द्विगुणिततेचे अनेक प्रकार आढळतात. नेहमीच्या तेराव्या गुणसूत्राच्या एक जोडीनंतर एका तेराव्या गुणसूत्राचा थोडा भाग दुसऱ्याच गुणसूत्राबरोबर चिकटलेला असतो. तेराव्या एकाधिक द्विगुणिततेचे परिणाम नेहमीपेक्षा सावकाश वाढ व आयुष्यात अनेक आजाराना सामोरे जाण्यामध्ये होतो.

अध्याय तेरावा समाप्त

!! अध्याय चवदावा !!

गुणसूत्र चवदा

आपल्या कपाळावर सटवाईने किती जगणार हे आधीच लिहून ठेवले आहे.

आजपासून मागील पिढ्यांचा इतिहास पाहिला तर जीनोम अमर असल्यासारखे वाटते. पन्नास कोटि वर्षापासून अचूकपणे जनुकांच्या प्रती निघत आल्या आहेत. या प्रतीमध्ये आजपर्यंत कधीही गंभीर चुका झालेल्या नाहीत. असे असले तरी पुढील भविष्यात यामध्ये चूक होणार नाही असे नाही. मानवी जातीचे उगमस्थान होणे जेवढे अवघड आहे तेवढेच निसर्ग निवडीतून आजच्या शतकात पोहोचणे त्याहून अवघड आहे. इतर जातींच्या बरोबर असलेल्या अव्याहत संघर्षामधूनच आजचा मानव बनलेला आहे. आजपर्यंत चुका झाल्यानाहीत हे खरे असले तरी भविष्यात जीनोमची कॉपी होताना चुका होणार नाहीत असे नाही. जीनोमचा प्रारंभ होऊन त्यामधून नवी जात निर्माण होणे हे अवघड आहेच. पण असलेल्या जीनोम निसर्ग निवडीतून टिकणे हे त्याहून अवघड आहे. असे नसते तर संघर्षामधून बदल होत उत्क्रांती झालीच नसती. मानव वंश आणखी दहा लक्ष वर्षे टिकून राहिला असे गृहित धरले तर दहा लाख वर्षानंतर भविष्यातील मानवामध्ये आपण कोणतीही नव्या जनुकाची भर घालू शकत नाही. आपले वंशज पुढच्या दहालाख वर्षानंतर मुलाना जन्म घालू शकतील की नाही याचीच शंका आहे. (बहुतेक जाती दहा लाख वर्षात संपून जातात बहुतेक जातींची पुढील जाति निर्माण होत नाही.) आजच्या मानव वंशातून पुढील पिढ्याना कोणताही नवा जनुकीय वारसा मिळणार नाही. पण पृथ्वी असे पर्यंत कोणते तरी सजीव आजच्या सजीवांची जागा घेत राहणार. कारण जीनोम अमर आहे. जीनोमची अमर साखळी पुढे चालू राहणार. भविष्यातील कोणत्यातरी सजीवाचे पूर्वज आजचे सजीव असतील यातूनच जीनोमची कधीही न संपणारी साखळी पुढे चालू राहील. आता खरा प्रश्न जर जीनोम अमर असेल तर सजीवाचे शरीर मृत कां होत्ते?

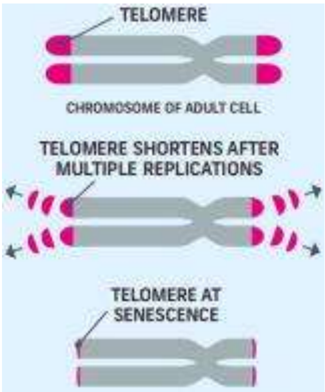
चाळीस लाख वर्षे जीनोमची कॉपी झाल्याने जीनोम जुनाट होत नाही, की त्यामध्ये चुका होत नाहीत. (कारण कॉपी होण्याची क्रिया डिजिटल आहे?) असे असले तरी

जसे वय होत जाते तशी त्वचा सैल होते, फलित अंड्यापासून पूर्ण शरीर तयार होण्यासाठी फलित अंडपेशी पन्नास वेळा विभाजित होते. त्वचा टवटवीत ठेवायची असल्यास आणखी शंभरवेळा त्वचापेशी विभाजित झाली म्हणजे पुरे.

अकबराच्या दरबारात एकदा एक फकीर आला अकबराला त्याला एक बक्षीस द्यायचे होते. फकिराने त्याला बुद्धिबळाच्या पटावरील घरे जेवढी असतील त्याप्रमाणे पहिल्या घरात एक तांदळाचा दाणा, दुसऱ्यात दोन, तिसऱ्यात चार, चवथ्यात आठ असे चौसष्ठ पटीत तांदळाचे दाणे मागितले. राजाला वाटले हे आपण सहज देऊ. बिरबलाने अकबराला समजावण्याचा प्रयत्न केला पन्नसाव्या घरात पोहोचेपर्यंत राज्यातील सर्व कोठारात असलेला तांदूळ संपून गेला. फलित अंड पेशीचे तसेच आहे. सत्तेचाळीस वेळा अंडपेशी विभाजित झाली म्हणजे पेशींची संख्या 100 ट्रिलियन एवढी होते. शरीरातील सर्वच पेशी एवढ्या वेळा विभाजित होत नाहीत. काहीं पेशी विभाजित होण्याचे आधीच थांबते. बऱ्याच उती पन्नास वेळा पेशी विभाजनानंतर पूर्णपणे तयार होतात. दीर्घायुषी व्यक्तीमध्ये हे विभाजन काहीं उतीमध्ये शेकडो वेळा झालेले असते. याचा अर्थ गुणसूत्राचे शेकडो वेळा विभाजन होणे शक्य आहे. एवढ्या विभाजनानंतर गुणसूत्राची विभाजनाची शक्ती क्षीण होते. पण पन्नास बिलियन वेळा जीनोम कॉपी झाल्यानंतरसुद्धा जनुकांमध्ये तीच कार्यक्षमता असते या दोन्हीमध्ये फरक काय?

या प्रश्नाचे उत्तर चवदाव्या गुणसूत्रावरील TEP1 जनुकामध्ये आहे. गुणसूत्रामधील टेलोमरेझ- 'अंत्यखंड' नावाचा भाग बहुतांशी TEP1 जनुकामुळे तयार होणाऱ्या प्रथिनामुळे बनलेला असतो. टेलोमरेझ नाही याचा स्पष्ट अर्थ वृद्धत्व टेलोमरेझबाहेरून पुरवल्यास काहीं पेशी अक्षरश: पुन्हा पुन्हा विभाजित होत राहतात. 1972 साली जेम्स वॅटसन याना अंत्यखंडाचा शोध अपघाताने लागला. डीएनए च्या प्रती काढणारे पॉलिमरेझ प्रती काढताना अगदी प्रारंभापासून डीएनए ची कॉपी काढत नाही. त्यामुळे डीएनएची प्रत मूळच्या प्रतीपेक्षा थोडी आखूड होते. एखादे झेरॉक्स मशीन प्रत काढताना पहिली ओळ गाळून प्रत्येक वेळी प्रत काढते अशी कल्पना करा. याऐवजी पुढील प्रत काढताना एक निरर्थक ओळ स्वत:ची घालते. अशा वेडपट यंत्रामुळे काहीं प्रतीनंतर जे काहीं निघेल त्याचा अर्थ कोणासही कळणार नाही. गुणसूत्राचे नेमके हे असेच होते. प्रत्येक गुणसूत्र म्हणजे एक अवाढव्य पंचवीस सेमी लांबीचा गुंडाळलेला डीएनए रेणू. प्रत्येक वेळी कॉपी होताना त्याचा शेवटचे थोड्या लांबीच्या रेणूचा कसलीही माहिती नसलेला भाग गळून जायचा. गुणसूत्राच्या शेवटी जवळजवळ दोन हजार वेळा 'TTAGGG' क्रम आलेला

असतो. पुन्हा पुन्हा आलेला हा भाग म्हणजे अत्यखंड- टेलोमिअर. जोपर्यंत अंत्यखंड आहे तोपर्यंत गुणसूत्राच्या मूळ 'टेक्स्ट' ची कॉपी अचूकपणे होणार याची खात्री. या अत्यंखंडासाठी एक अत्यंत समर्पक उपमा दिलेली आहे. बुटाच्या लेसच्या दोन्ही टोकाला एक प्लॅस्टिकचे टोपण असते. प्रत्येक वेळी बुटाची लेस ओवताना या टोपणामुळे लेस सफाईदारपणे ओवता येते. समजा हे प्लॅस्टिकचे टोपण निघून पडले तर लेस ओवताना त्याची लांबी झिजल्याने हळू हळू कमी होत जाईल. हजार पाचशे वेळा गुणसूत्राचे विभाजन झाल्यानंतर अंत्यखंडाचा थोडा थोडा भाग गळून पडल्यानंतर एक वेळ अशी येईल की गुणसूत्रामधील टेक्स्टची कॉपी नीटशी होणार नाही. शरीरातील पेशी वृद्ध होण्याचे नेमके कारण या गुणसूत्राच्या विभाजनामध्ये आहे. काहीं उतीमध्ये दरवर्षी गुणसूत्रातील एकतीस अक्षरे विभाजनानंतर कमी होतात. एका ठराविक विभाजनानंतर पेशी विभाजन नेहमीच्या वेगाने व अचूक होत नाही. जन्मत: गुणसूत्रामध्ये असलेल्या अंत्यखंडाची लांबी एकतिसाव्या वर्षी ऐंशी टक्के शिल्लक राहते. ऐंशीव्या वर्षी ही लांबी फक्त वीस टक्के शिल्लक असते.



अंत्यखंड गुणसूत्राबरोबर असल्याचा एक परिणाम म्हणजे कोणतेही सुटे जनुक फलित अंडामध्ये शिल्लक रहात नाही. आणखी एकदा बुटाच्या लेसचेच उदाहरण द्यायचे तर गुणसूत्राची टोके उघडी राहू नयेत यासाठी अंत्यखंड बनलेले असते. 1984 साली अंत्यखंडाचा शोध कॅरोल ग्रेआयडर व एलिझाबेथ ब्लॅकबर्न या दोहोनी लावला. बहुतांशी अंत्यखंडामध्ये आरएनए असते. अंत्यखंड परत तयार होण्यासाठी साचा सारखे आरएनए कार्य करते. आरएनए पासून निर्माण झालेले प्रथिन व रिव्हर्स ट्रान्स्क्रिप्टेझ मध्ये कमालीचे साम्य आहे. रिट्रोव्हायरस व ट्रान्स्पोसोम्स जीनोममध्ये पुन्हा बनण्यामागे हे विकर आहे (प्रकरण आठवे). सर्व रिट्रोव्हायरस व ट्रान्स्पोसोम्स यांचा उगम यापासून झाला असावा. कदाचित सजीवामधील हा सर्वात प्राचीन आरएनए असावा. 'TTAGGG' क्रम सस्तन प्राण्यांच्या अंत्यखंडामध्ये काहीं हजार वेळा पुन्हा पुन्हा आलेला आहे. वास्तविक हा क्रम आदिजीव, न्यूरोस्पोरासारख्या कवकामध्ये व बऱ्याच सजीवामध्ये आढळतो. वनस्पतीमध्ये

मात्र यात आणखी एका टी ची 'TTTAGGG' भर पडली. समान क्रम अंत्यखंडामध्ये असणे हा केवळ योगायोग नव्हे. सजीव निर्मितीच्या प्रारंभापासून पासून आरएनए क्रम तयार झाला आहे. पॅरॅमेशियम सारख्या रोमक असलेल्या आदिजीवांमध्ये असलेले अंत्यखंड TTTTGGGG किंवा TTGGGG अशा क्रमाने बनलेले आहे. रोमकांकित सजीवामधील जनुकीय संकेतावली थोड्या फार प्रमाणात भिन्न आहे. याचा अर्थ ल्यूका या सजीवांच्या सैद्द्धांतिक मूळ उत्पत्तीपासून जीनोममध्ये स्वतंत्र प्रयोग प्रारंभीच्या सजीव निर्मितीच्या वेळी झालेले आहेत. आज तरी सर्व सजीव कसे उत्पन्न झाले आहेत याची कसलीही माहिती उपलब्ध नाही. रोमकांतित आदिजीवांच्या अंत्यखंडाचा क्रम शोधण्यात यश मिळालेले आहे. पण मानवी अंत्यखंडातील आरएनए मुळे कोणते प्रथिन तयार होते हे अज्ञात आहे. फक्त रोमकांकित आदिजीवापासून ते भिन्न आहे एवढे मात्र नक्की.

मानवी पेशीमध्ये टेलोमरेझ शोधणे रोमकांकित आदिजीवाहून अधिक अवघड होते. कारण पॅरॅमेशियम सारख्या सजीवामध्ये असलेल्या प्रत्येक गुणसूत्राच्या शेवटी टेलोमरेझची गुंडाळी सापडायची. पॅरॅमेशियमध्ये गुणसूत्रांची संख्या हजारोनी आहे. रोमकांकित आदिजीवामधील टेलोमरेझसारखा क्रम उंदराच्या जीनोममध्ये शोधण्याचे काम कॅनडामधील वैज्ञानिकानी केले. एकदा उंदरामधील क्रम सापडल्यानंतर मानवी जीनोममध्ये असाच क्रम शोधणे सोपे झाले. जपानी वैज्ञानिकानी या प्रकारचा सारखा क्रम चवदाव्या गुणसूत्रावर आढळला. या क्रमामुळे टेलोमरेझ मुळे तयार होणाऱ्या प्रथिन1 किंवा TEP1 प्रथिन असे नाव मिळाले. हे प्रथिन अंत्यखंडाचा भाग असले तरी रिव्हर्स पॉलिमरेझ प्रॉपर्टी या प्रथिनामध्ये मुळीच नव्हती.

टेलोमरेझ जनुके सापडणे हे वृद्धत्व लांबवण्याचा हुकुमी एक्का, पेशी विभाजन कितीही वर्षे होत राहण्याची खात्री असे वैज्ञानिकाना वाटायला लागले. जेरॉन कार्पोरेशन (जेरॉन- जेरेंटॉलॉजी म्हणजे वृद्धत्वाचा अभ्यास या वरून कंपनीने जेरॉन हे नाव घेतले- आजही ही कंपनी फार्मा क्षेत्रात पाय रोवून आहे.) कंपनीने आपले पूर्ण लक्ष टेलोमिअर संशोधनावर केंद्रित केले. या कंपनीचा प्रारंभ कॅल हार्ले या वैज्ञानिकाने केला. पेशी विभाजन होताना टेलोमिअरचे आकुंचन होते हे त्यानी प्रथम शोधले होते. टेलोमरेझचे क्लोनिंग केल्याचे या कंपनीने 1997 साली जाहीर केल्याकेल्या कंपनीच्या शेअरची किंमत दुप्पट झाली. यामागे कर्करोग प्रतिबंध औषध आज ना उद्या निघेल ही आशा होती. कर्कग्रस्त पेशीमध्ये टेलोमिअरची लांबी सतत वाढत राहते. पण जेरॉन कंपनीने टेलोमरेझच्या सहाय्याने पेशी सतत वाढत राहतील याची पद्धत शोधून काढली. जेरॉनमधील वैज्ञानिकानी दोन प्रकारच्या पेशी प्रयोगशाळेत वाढवल्या. या दोन्ही पेशीमध्ये नैसर्गिक टेलोमरेझचा

अभाव होता. या पेशीमध्ये टेलोमरेझ जनुक घातल्यानंतर पेशींची वाढ पूर्ववत झाली. नेहमीच्या पेशी विभाजनांचा टप्पा त्यानी पार केला. या पेशी वाढतच राहिल्या. त्यांच्या पेशी वाढीचा वेग थांबण्याचे कोणतेही लक्षण दिसले नाही.

सामान्य वाढीमध्ये टेलोमरेझ तयार होण्यासाठी आवश्यक जनुके अव्यक्त स्वरूपात असतात. याला अपवाद काहीं भ्रूण उतींचा आहे. टेलोमरेझ जनुके अव्यक्त राहण्याची तुलना स्टॉपवॉच काहीं काळानंतर बंद करण्याबरोबर करता येईल. एकदा स्टॉप वॉच सेट पाच मिनिटासाठी सेट केले म्हणजे पाच मिनिटानी ते बंद होणार. तसे शरीरामधील प्रत्येक उतीच्या विभाजनाचे काळ ठरलेला आहे. त्यानंतर पेशी विभाजन थांबते. भ्रूण पेशीमधील टेलोमरेझ जनुकांचे घड्याळ सतत चालू असते. कर्करोगग्रस्त पेशीमधील टेलोमरेझ जनुके सतत कार्य करीत राहतात. उंदराच्या ज्या पेशीमधील टेलोमरेझ जनुके आधीच थांबवलेली होती अशा पेशीतील टेलोमिअर आखूड होते. टेलोमरेझ नाही अशा पेशी अकाली वृद्धत्वाने मृत होतात. पण पेशी तसेच सजीव मृत होण्याचे हे महत्वाचे कारण आहे. याबद्दलचा भक्कम पुरावा धमन्यांच्या अंत:त्वचा पेशीमधून मिळाला आहे. धमनी अंत:त्वचा पेशीमधील टेलोमिअर शिरा अंत:त्वचा पेशी टेलोमिअरच्या तुलनेने आखूड असतो. धमनी अंत:त्वचा पेशीना प्रत्येकवेळी रक्त धमनीमधून वाहताना आकुंचन पावतात. धमनी रक्तदाब कमी झाला म्हणजे त्या पूर्ववत होतात. आयुष्यभर या पेशी ताण सहन करतात. धमनी अंत:त्वचा पेशी झिजून नव्या पेशी बनण्याचे काम चालूच असते. नव्या पेशी बनणे म्हणजे पेशी विभाजन मुळातच आखूड टेलोमिअर असल्याने या पेशी वृद्ध होतात. धमनी कठीण झाल्याने मृत्यू होणे हे मृत्यूचे एक मोठे कारण आहे. या उलट शिरा कठीण झाल्याने कधीही मृत्यू होत नाही.

चेतापेशींमधील वृद्ध होणे एवढ्या सहजासहजी सांगता येत नाही. आयुष्यभरात चेतापेशींचे विभाजन होत नाही. (सध्या झालेल्या संशोधनातून अल्प प्रमाणात चेतापेशीसुद्धा विभाजित होतात असे सिद्ध झाले आहे.) पण चेतापेशीभोवती असलेल्या आधारक (ग्लायल) पेशी विभाजित होत राहतात. ठराविक काळानंतर आधारक पेशींचे टेलोमिअर आखूड होतात. वृद्धत्व व टेलोमिअर यांचा सरळ संबंध आहे यावर तज्ञांचे एकमत झालेले नाही. कारण वृद्धत्व हे कर्करोग, स्नायू दुर्बलता, अस्थिबंध कडक होणे, केस पांढरे होणे, त्वचा सैल होणे, यांचा पेशी विभाजनाशी सरळ संबंध लावता येत नाही. कर्करोग पेशींचे विभाजन अत्यंत जोमाने चालू असते.

एखाद्या सजीवाच्या आयु:कालाबद्दल चांगलीच विविधता आहे. तीच बाब सजीव वृद्ध केंव्हा होतो यास लागू आहे. हत्तीसारखे अजस्त्र प्राणी उंदराहून अधिक काळ

जगतात. वास्तविक हत्तीचे शरीर तयार होताना उंदराहून कित्येक पटीने पेशी विभाजन झालेले असते. आयुष्यात फार घाईचे नसणारे कासव व स्लॉथ त्यांच्या आकारमानाने अधिक काळ जगतात. एक गोष्ट सध्या भौतिक वैज्ञानिकानी गृहित धरलेली आहे ती म्हणजे आयुष्यभरातील प्रत्येक प्राण्याच्या हृदयाचे ठोकयांची संख्या मर्यादित आहे. हत्ती उंदराहून अधिक काळ जगत असला तरी त्याच्या हृदयाचे दर मिनिटास पडणारे ठोके उंदराहून सावकाश असतात. गणीताच्या दृष्टीने दोघांचे आयुष्य तेवढेच आहे. शाळेतील गणित आठवा दोनशे किलोमीटर जाण्यास मालगाडीला सहा तास लागतात तर एक्स्प्रेस गाडीला फक्त तीन तास. फरक आहे तो वेगाचा. असे असले तरी या नियमाला वटवाघूळ व पक्षी अपवाद आहेत. वटवाघूळ सु पस्तीस वर्षे जगते. त्यांचे खाणे, श्वसन व हृदयाचा वेग कोणत्याही सस्तन प्राण्याहून अधिक आहे. शीतकाल समाधीमध्ये न जाणाऱ्या पक्ष्यांचे उदाहरण असेच आहे. पक्ष्यांच्या शरीराचे तापमान सस्तनप्राण्यांहून अधिक, रक्तशर्करा दुप्पट व शरीरास लागणाऱ्या ऑक्सिजनचे प्रमाण दुप्पट आहे. पक्षी दीर्घ काल जगतात. काकाकुवा जातीचे पोपट ब्यांण्णव वर्षे जगल्याचे उदाहरण आहे.

स्कॉटिश पक्षीवैज्ञानिक जॉर्ज डुनेट यानी 1950 व 1992 साली काढलेल्या एकाच वन्य पेट्रेल पक्ष्याची छायाचित्रे प्रसिद्ध केली आहेत. बेचाळीस वर्षामध्ये पक्ष्यांच्या दोन्ही छायाचित्रात काहींच फरक दिसून येत नाही. जॉर्ज डुनेट यांच्या मध्ये मात्र बेचाळीस वर्षांच्या खुणा स्पष्ट दिसताहेत. जैवरसायनवैज्ञानिक व डॉकटरानी वार्धक्य नेमके येते हे सांगण्यात असमर्थता दाखवल्यानंतर उत्क्रांतिवैज्ञानिक त्यांच्या मदतीस धावले. जे बीएस हाल्डेन, पीटर मेदावार आणि जॉर्ज विल्यम्स या तीनही वैज्ञानिकानी स्वतंत्रपणे वृद्धत्वावर संशोधन केले. प्रत्येक सजीव आपला कार्यकालाचा प्रोग्रॅम बरोबर जन्मतो. त्याचा आयु:काल, जननक्षम काल, वृद्धत्व व मृत्यू पूर्वनियोजित असतो. वार्धक्यामुळे शरीर शिथिल होण्याआधीच निसर्ग निवडीच्या प्रक्रियेत जननक्षम असतानाच वार्धक्य जनुके आपला प्रभाव दाखवू शकत नाहीत. जसे वय वाढत जाईल तसे जननक्षमता कमी होत जाते. अशा वेळी सजीवाचा मृत्यू होतो. त्या सजीवाच्या समूहातील इतर मात्र जननक्षम राहतात. एकदा वृद्धत्व आले म्हणजे तो जननक्षम रहात नाही. ज्या सजीवामध्ये निसर्ग निवडीचा किंवा नैसर्गिक वृद्ध होणे टाळले जाते अशा सजीवांचा मृत्यू लांबतो. उदाहरणार्थ प्राणिसंग्रहालयातील वन्य प्राण्याना संघर्षाशिवाय अन्न औषधे व पाणी मिळत राहते. अशांचा आयु:काल अधिक असतो. मानवी आयुष्य सध्या कृत्रिम उपायानी वाढले आहे. ज्यावेळी शिकार करून संघर्ष करून अन्न मिळवावे लागत असे तेंव्हा मानवी आयु:काल अवघा तीस बत्तीस वर्षांचा होता. आता शासन नैसर्गिक आपत्ती, आजार, औषधे, सामाजिक

सुरक्षा अशा उपायानी आपला अकाली मृत्यू होऊ देत नाही. प्रयोगशाळेतील उंदराना मांजर, घुबड व साप यांच्यापासून भक्ष्य बनण्याची भीती नाही.

वरील विधान सिद्ध करणारी एक घटना सॅपेलो बेटावर स्टीव्हन ऑस्टॅड याना आढळली. सॅपेलो बेट युनायटेड स्टेट्स जॉर्जिया राज्यापासून पाच किलोमीटर वर समुद्रात आहे. दहा हजार वर्षापूर्वी या बेटाचा मुख्य भूमीशी संपर्क तुटला. या बेटावर व्हर्जिनिया ऑपसूम या शिशुधानी वर्गातील सस्तनी प्राण्यांची वसाहत आहे. सर्व शिशुधानी अत्यंत वेगाने वृद्ध होतात. वयाच्या दुसऱ्या वर्षी ऑपसूमचा वार्धक्याने, डोळयात मोतिबिंदू होणे, संधिवात, त्वचेवरील केस झडणे किंवा परजीवीमुळे मृत्यू होतो. ऑपसूमचे नैसर्गिक शत्रू कोयोट (मार्जार कुलातील अमेरिकन मांसभक्षी), घुबड किंवा अपघाताने ट्रकखाली चिरडले जाणे. सॅपेलो बेटावर ऑपसूमचे नैसर्गिक शत्रूंचा अभाव असल्याने ऑपसूमचे आयुष्य वाढले असे ऑस्टॅड यांचे म्हणणे. त्याचे म्हणणे अक्षरश: खरे ठरले. सॅपेलो ऑपसूमचे फक्त आयुष्यच वाढले असे नव्हे तर वृद्धत्वाची लक्षणे त्यांच्यामध्ये उशीरा दिसू लागली. निसर्ग निवडीच्या नियमानुसार त्याना अधिक निरोगी व ताणरहित परिसर मिळाल्याने त्यांचा जननक्षमकाल वाढला. मुख्य भूमीवर त्यांची जननक्षमता दुसऱ्या वर्षीपर्यंत कधीही टिकून राहिली नव्हती. त्यांचे अस्थिबंध लवचिक राहिले, संधिवाताची त्यांमधील लक्षणे दिसली नाहीत.

सावकाश वृद्धत्व येणारे सजीव मोठ्या आकाराचे का याचे उत्तर वरील उदाहरणामध्ये आहे. हत्ती, सायाळ जमिनीवरील किंवा सागरी कासव याना नैसर्गिक शत्रू नाही. सागरी पक्षी व वटवाघूळ याना सुद्धा नैसर्गिक शत्रू नाहीत. या प्रत्येक सजीवामध्ये मृत्यू दर कमी आहे. आयुष्यभर निरोगी आयुष्य व बराच काळ जननक्षमता टिकणे यासाठीची जनुके व्यक्त होण्यास चांगला वाव अशा सजीवामध्ये मिळाला. मानवी आयुष्य वाढण्यामागे हेच तत्व लागू पडते. एकदा माणूस वस्तूंचा व शस्त्राच्या सहाय्याने स्वत:चे रक्षण करायला लागल्यापासून मृत्यू दर घटत गेला. चिंपांझी हातात काठी घेऊन मागे लागल्यानंतर बिबट्यासुद्धा धूम ठोकतो. सक्षम आयुष्य वाढत गेले आहे. अश्मयुगात धावपळ व शिकारीच्या मागे लागताना हिंस्र प्राण्यांकडून मृत्यू होण्याचे प्रमाण मोठे होते. विसाव्या वर्षी अश्मयुगीन मानव जननक्षम व्हायचा व पस्तिशीत संपून जायचा. वृद्ध व्हायची पाळी त्यावर क्वचित यायची. अग्नी, धनुष्य बाण, कुऱ्हाड हातात आल्यानंतर स्वसंरक्षण करता आल्याने आयु:काल वाढत गेला. वृद्धत्व येण्याचा कालखंड उशीरा यायला लागला. पंचावन्न ते पंचाहत्तर या आयुष्याच्या टप्प्यात होणारे बदल पाहिले तर केस पांढरे होणे, दातांच्या

तक्रारी, सांध्यांची हालचाल करण्यात अडथळा, मणक्यांचे विकार, स्नायू दुर्बलता, बहिरेपणा, मोतिबंदू, रक्तवाहिन्यामधील अडथळे अशी लक्षणे दिसायला लागतात. एके काळी डेट्रॉइट हे अमेरिकेतील चारचाकी ग़ाड्या उत्पादनाचे मोठे केंद्र होते. एका कार कंपनीने आपल्या इंजिनियर्सना वापरलेल्या गाड्यांचे भंगारात काय होते हे पाहून यायला सांगितले. जुन्या गाडीमधील सर्व भाग एकाच वेळी कधीच निकामी होत नसत. ज्या सुट्या भागांची कार्यक्षमता उत्तम आहे असे सुटे भाग कमी प्रमाणात मागवायला त्यानी प्रारंभ केला. लाखो डॉलर्सची बचत यामुळे झाली. आपल्या शरीराचे तसेच आहे बहुतेक सर्व भाग आपल्या मुलाना स्वत:च्या पायावर उभे राहिलेले पाहण्याइतपत वर्षे टिकतील एवढ्या गॅरंटीने बनवलेले आहेत हे नक्की.

आपल्या गुणसूत्रावरील अंत्यखंड-टेलोमिअरची लांबी पंचाहत्तर ते नव्वद वर्षे आपण काढू शकू एवढ्या लांबीचे विकसित झाले आहेत. निसर्ग निवडीमध्ये कासवामध्ये अधिक लांबीचे व ऑपसूममध्ये लहान टेलोमिअर विकसित झाले आहेत. मानवामधील आयु:काल सुद्धा टेलोमिअर लांबीवर अवलंबून असावेत. प्रत्येक गुणसूत्राची टेलोमिअर कांबी 7, 000 ते 10, 000 बेस जोड्या एवढा वेगळेपणा आढळला आहे. टेलोमिअर लांबी सर्वस्वी आनुवंशिक आहे. दीर्घायुषी कुटुंबामध्ये जेथे नव्वदीहून अधिक वयाच्या व्यक्ती आहेत अशा व्यक्तींच्या गुणसूत्रातील टेलोमिअरची लांबी अधिक असते. 1955 चे मध्ये जन्म प्रमाण पत्र असलेली जेनी क्लेमेंट नावाची महिला अधिकृतरीत्या 120 वा वाढदिवस साजरा केला. तिचे निधन 122 व्या वर्षी झाले. त्या दिवशी तिचा भाऊ 97 वर्षांचा होता.

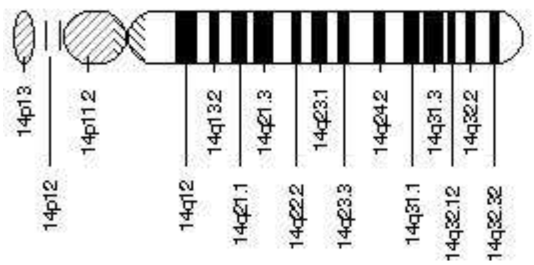
प्रत्यक्षात क्लेमेंट बाईंची इतर गुणसूत्रानी तिच्या दीर्घ आयुष्यासाठी मदत केली असावी. फक्त टेलोमिअर लांब असून दीर्घायुष्य मिळत नाही. शरीर मुक्त आयनांच्या प्रभावाने अधिक झिजते. ही झीज भरून काढण्यासाठी अधिक वेळा पेशी विभाजन होते. वेरनर संलक्षण नावाच्या आजारात अकाली वृद्धत्व येण्याचे कारण अधिक वेगाने नाहिसे होणारे टेलोमिअरमध्ये आहे. ऑक्सिजन चा रेणू मुक्त होताना मुक्त आयन बाहेर पडतात. ऑक्सिजन शरीरास आवश्यक असला तरी मुक्त आयनासहित ऑक्सिजन शरीरास घातक आहे. लोखंड जसे गंजत जाते तसे शरीराची झपाट्याने झीज होण्यास मुक्त आयन कारणीभूत होतात. माशा व सूत्रकृमीमधील दीर्घायुषी सबंधी जनुके मुक्त आयनास प्रतिबंध करतात. कृत्रिम रीत्या प्रजनन केलेल्या एका सूत्रकृमीमधील जनुक मानवात असते तर असा मानव 350 वर्षे जिवंत राहिला असता.

शतायुषी फ्रेंच व्यक्तीमधील सहाव्या गुणसूत्रावर जनुकांचे तीन पर्याय आढळले. ही जनुके दीर्घायुषी संबंधी असावीत. यातील एक पुरुषामधील दीर्घायुषाबद्दल व दोन स्त्रियामधील दीर्घायुषाबद्दल कारक असावे. दीर्घायुष्य हा अनेक जनुकांचा एकत्र परिणाम असावा. एका अभ्यासकाने अशा जनुकांची संख्या सातहजार असावी असा अंदाज केला आहे. त्यामुळे अमुक एक जनुक आयुष्य वाढवणारे व अमुक एक अल्पायुष्याशी संबंधित आहे असे म्हणणे चुकीचे आहे. वृद्धत्व अनेक जनुकांचा एकत्र परिणाम असेल तर यौवन कालानंतर वृद्धत्व सुरू कधी होईल हे सांगता येत नाही हा तर्क बरोबर आहे.

कर्करोग पेशीपासून वैज्ञानिकानी अमर पेशींची वाढ प्रयोगशाळेत केली आहे. यापैकी एक प्रसिद्ध उदाहरण म्हणजे ' हे ला ' पेशींचा वंश. हेन्रिटा लॅक्स नावाच्या कृषवर्णीय महिलेच्या गर्भाशयमुख कर्करोगाच्या पेशीपासून या पेशी मिळवलेल्या आहेत. ही महिला बाल्टिमोर मधील रुग्णालयात 1951 साली मरण पावली. तिच्या कर्करोगपेशीपासून पेट्रि बशीत वाढवलेल्या पेशी एवढ्या झपाट्याने वाढतात की काहीं दिवसात पेट्रि बशी भरून जाते. कधीकधी इतर पेशीमध्ये त्या सहज वाढतात. 1972 साली अपघाताने या पेशी रशियात पोहोचल्या. प्रयोगशाळेत अशी पेशींची देवाणघेवाण सतत चालू असते. रशियन वैज्ञानिकाना हेला पेशींचा प्रताप ठावूक नव्हता. त्याना आपण नव्या कर्करोग कारक विषाणूचा शोध आपल्या प्रयोगशाळेत लागल्याचे वाटले. हेला पेशी पोलिओ लस निर्मितीसाठी वापरलेल्या आहेत. आजपर्यंत हेन्रिटा लॅक्स बाईंच्या वजनाच्या चारशेपट पेशी मिळवलेल्या आहेत. या पेशी 'अक्षरश: अमर' आहेत. या पेशी वापरण्यासाठी आजपर्यंत कोणीही तिच्या जवळच्या नातेवाइकांची परवानगी मागितेलेली नाही. तिच्या शरीरातील पेशी अजून जिवंत आहेत या कल्पनेने तिच्या वंशजांच्या भावना दुखावलेल्या आहेत. तिच्या वैज्ञानिक सहभागाबद्दल अटलांटा मध्ये 11 ऑक्टोबर हा दिवस 'हेन्रिटा लॅक्स' दिवस म्हणून पाळला जातो.

हेला पेशीमधील गुणसूत्रावर अतिशय उत्तम टेलोमरेझ आहे. टेलोमरेझ आरएनए च्या उलटे कार्य करणारा ॲंटिसेन्स आरएनए हेला पेशीबरोबर मिसळल्यास हेला पेशीचे टेलोमरेझ कार्य करण्याचे थांबवते. यानंतर मात्र हेला पेशी 'मृत' होतात. पेशी वृद्ध होणे व मृत होणे यासाठी हेला पेशीचे विभाजन पंचवीस वेळा व्हावे लागते. कर्करोग होण्यासाठी कार्यक्षम टेलोमरेझची आवश्यकता आहे. कर्करोगाची ताकत पेशीचे तारुण्य व पेशीचे विभाजन सतत राहणे यामध्ये आहे. असे असले तरी कर्करोग हा उतारवयातील सावकाश होणारा आजार आहे. कर्करोगाची शक्यता काहीं जाती मध्ये (जाती याचा अर्थ

स्पेसिस) वयाबरोबर वाढत जाते. पर्यावरणातील घटक उदा सिगरेटचा धूर, अधिक वय वाढत राहील अशा परिसरात राहण्याने फुफ्फुस निकामी होते. निकामी फुफ्फुस पेशी पुन्हा तयार करण्यासाठी पेशी विभाजन होत राहते. टेलोमिअर अधिक आखूड होतात. आखूड टेलोमिअर म्हणजे कर्करोगाची शक्यता अधिक. कर्करोगाचे झपाट्याने वाढणाऱ्या उतीमध्ये रूपांतर होणे याचे मूळ आखूड टेलोमिअरमध्ये असते. यामुळे टेलोमरेझ क्लोन करण्याचे उपचार भविष्यात करण्याची शक्यता असलेल्या जेरॉन कंपनीचे शेअर्स रॉकेटसारखे उंचावले.



गुणसूत्र चवदावे

चवदाव्या गुणसूत्रावर 107 दशलक्ष बेस जोड्या असून पेशीतील एकूण डीएनए पैकी 3.5 टक्के डीएनए यागुणसूत्रामध्ये सामावलेला आहे. सर्व गुणसूत्रातील जनुकापैकी (20, 000-25, 000) 800-900 जनुके चवदाव्या गुणसूत्रावर आढळतात. ही जनुके प्रथिनामध्ये व्यक्त होतात. चवदाव्या गुणसूत्रातील बदल काहीं कर्करोगाचा कारक आहे. चवदाव्या व आठव्या गुणसूत्रातील काहीं भागाच्या स्थानांतरणामुळे बर्किट लिंफोमा या नावाने ओळखला जाणारा श्वेतपेशींचा कर्करोग होतो. गुणसूत्रातील स्थानांतरण एका पिढीपुरते मर्यादित असते. मल्टिपल मायलोमा नावाचा कर्करोग चवदाव्या व अठराव्या गुणसूत्रामधील काहीं भागाच्या स्थानांतरणामुळे होतो. चवथ्या व चवदाव्या गुणसूत्रातील स्थानांतरणामुळे होणारा श्वेत पेशींचा कर्करोग अधिक तीव्र स्वरूपाचा असतो.

FOXG1 संलक्षण चवदाव्या गुणसूत्रातील लांब क्यू खंडावरील भागामधून जनुकीय भागाचा अभाव असल्यास मेंदूच्या रचनेमध्ये बिघाड उत्पन्न होतो. FOXG1 जनुकाबरोबर असलेल्या शेजारील जनुकांचा संबंध उजव्या व डाव्या भागांच्या जोडण्याशी आहे. मेंदूचा उजवा व डावा भाग जोडण्याऱ्या भागास महा संयोजी पिंड (कॉर्पस कॅलोझम) म्हणतात. या भागाच्या अभावाने डाव्या व उजव्या भागामधील नियंत्रण विस्कळित होते.

मूल जन्मण्याआधी FOXG1 जनुकापासून तयार होणाऱ्या प्रथिनामुळे भ्रूणाच्या मेंदूची वाढ होते. भ्रूणाच्या मेंदूमधील अंत्यमस्तिष्क तयार होण्यात या जनुकाचा मोठा वाटा आहे. प्रमस्तिष्क या मेंदूतील सर्वात मोठ्या भागाच्या विकसित होण्यातील अडथळे या जनुकामुळे येतात. प्रमस्तिष्क ऐच्छिक हालचाली, भाषा, बोधन, शिक्षण व स्मृति या सर्वांशी संबंधित आहे.

रिंग गुणसूत्र. गुणसूत्र विभाजित होताना लांब क्यू खंडाची टोके जुळून ती अंगठीच्या आकाराची वर्तुळाकृति होतात. झटके येणे हा रिंग गुणसूत्राचा परिणाम होय. सहसा न आढळणारा जोडीतील एका चवदाव्या गुणसूत्राच्या अभावामुळे स्नायू दुर्बलता व लघु मस्तक असे परिणाम दिसतात. चवदाव्या सामान्य गुणसूत्राच्या जोडीऐवजी तीन चवदावी गुणसूत्रे असल्यास भ्रूणाचा मृत्यू ओढवतो.

एरवी अपत्यामध्ये येणारी गुणसूत्रे मातेकडून व पित्याकडून प्रत्येकी एक येतात व गुणसूत्राची जोडी तयार होते. क्वचित माता किंवा पित्याकडून गुणसूत्र येण्याऐवजी एकाकडून दोन्ही गुणसूत्रे अपत्यामध्ये उतरतात. चवदाव्या गुणसूत्राच्या लांब क्यू गुणसूत्र खंडातील जनुके मातेकडील गुणसूत्रामधून आल्यास कार्यक्षम होतात. पण दुसऱ्या गुणसूत्र खंडातील जनुके गुणसूत्र पित्याकडून आले असल्यासच कार्यक्षम होतात. त्यामुळे मातेकडून किंवा पित्याकडूनच आलेल्या गुणसूत्राची जोडी अपत्यात असल्यास काहीं जनुकांचा अभाव किंवा काहीं जनुके अधिक असतात.

दोन्ही चवदावी गुणसूत्रे मातेकडूनच आली असल्यास असा रुग्ण मातृक एक द्विगुणसूत्रता (मॅटरनल युनिपेरेंटल डायसोमी) म्हणतात. मातृक एक द्विगुणितता असल्यास अकाल प्रसूति, जन्मल्यानंतर वाढ सावकाश होणे, खुजेपणा, लहानखुरे हात व पाय, व अकाली वयात येणे अशी लक्षणे दिसतात. जर दोन्ही गुणसूत्रे पित्याकडून आली असल्यास पैतृक एक द्विगुणितता (पॅटर्नल युनिपेरेंटल डायसोमी) म्हणतात. पॅटर्नल एक द्विगुणितता असल्यास गर्भाभोवती नेहमीपेक्षा अधिक गर्भजल साठ्णे, पोटाच्या भित्तिकेमध्ये छिद्र, चमत्कारिक चेहरा, घंटेच्या आकाराचे वक्ष, लहान बरगड्या व वाढ खुंटणे अशी लक्षणे दिसतात. मातृक एक द्विगुणितता व पैतृक एकद्विगुणितता दुर्मीळ घटना आहेत.

!!अध्याय चवदा पूर्ण !!

!! अध्याय पंधरावा !!

गुणसूत्र पंधरावे

सर्वच मुली आईवर जिवापाड प्रेम करतात ही त्यांची शोकांतिका . पण पुरुष आईवर प्रेम करत नाही हे त्यांचे दुर्दैव. - ऑस्कर वाइल्ड



ला मॉन्स्ट्रुआ व्हेस्टिडा ला मॉन्स्ट्रुआ डेस्न्युडा

1. प्रॅडर विलि संलक्षण 2. एंजलमॅन संलक्षण

माद्रिदमधील प्राडो संग्रहालयात सतराव्या शतकातील 'जुआन कॅरेनो डे मिरांडा' याने काढलेली दोन चित्रे आहेत. पहिल्या चित्राखाली लिहिले आहे ' ला मॉन्स्ट्रुआ व्हेस्टिडा' व दुसऱ्या चित्राखाली लिहिले आहे 'ला मॉन्स्ट्रुआ डेस्न्युडा' याचा अर्थ कपड्यासहित राक्षसी व कपड्याशिवाय राक्षसी. चित्रातील व्यक्ती गलेलठ्ठ पाच वर्षे वयाची युजेनिया मार्टिनेंझ वॅलेजो. या मुलीमध्ये असलेले वेगळेपण म्हणजे वयाच्या मानाने अधिक लठ्ठपणा, लहानखुरे हात व पाय, विचित्र डोळ्यांची ठेवण व जिवणी. ही मुलगी एका सर्कसच्या मालकाने विचित्र नमुना दाखवण्यासाठी पाळली होती. तिच्या लक्षणावरून ही

केस प्रॅडर विलि संलक्षण या जनुकीय आजाराचे होती. या संलक्षणाच्या व्यक्ती जन्मत: थुलथुलीत सैल फिकट त्वचेच्या असतात. आईचे दूध पिण्यामध्ये लहानपणापासून त्याना रस नसतो. पण नंतर फुटेपर्यंत खायला अशा व्यक्तीना आवडते. मराठीमध्ये तुला भस्म्या रोग झाला आहे काय असे म्हणण्याची पद्धत आहे. प्रॅडर विलि संलक्षण असलेल्या एका व्यक्तीने कारच्या मागील सीटवर बसून दुकानातून घरी पोहोचेपर्यंत एक पाउंड बेकन फस्त केले होते. या संलक्षणाच्या व्यक्तींचे हात व पाय शरीराच्या मानाने आखूड असतात. जननेंद्रिये अविकसित असतात. हातातील खाणे काढून घेतले तर त्याना भयंकर राग येतो. असे असले तरी जिगसॉ कोडी सोडवण्यात त्यांचा हात कोणीही धरू शकत नाही. 1956 साली एका स्विडिश डॉक्टरानी प्रॅडर विलि संलक्षणाचे सर्वात प्रथम वर्णन केले.

1980 साली डॉक्टराना मिळालेली आणखी एक माहिती म्हणजे प्रॅडर विलि संलक्षण ज्या कुटुंबामध्ये आढळून येते त्याच कुटुंबामध्ये आणखी एक विरळा आजार आढळतो याचे नाव एंजलमॅन संलक्षण. ह्न्री एंजलमॅन हे डॉकटर लॅंक्शायर मधील वॅरिंग्टन



येथे काम करीत होते. तेथेच आढळलेल्या नव्या आजाराचे नाव त्यानी 'पपेट चिल्ड्रन' ठेवले. हा आनुवंशिक आजार आहे. प्रॅटर विलि आजाराच्या तुलनेने एंजलमन संलक्षण असलेले रुग्ण शिडशिडीत, अधिक चळवळे, निद्रानाश असलेले लहान मस्तक, लांब जबड्याचे व लांब जीभ बाहेर काढायला त्याना आवडते. वृत्तीने आनंदी सतत हसत असतात. अधून मधून हास्याच्या उकळ्या त्याना फुटतात. असे असले तरी ते कधीही बोलायला शिकत नाहीत व अविकसित बुद्धीचे असतात.

प्रॅडर विलि आजाराहून एंजलमॅन आजार कमी संख्येने आढळतो. या दोन्ही आजारामध्ये पंधराव्या गुणसूत्राचा एका भागाचा अभाव असतो. यातील नेमका फरक म्हणजे प्रॅडर विलि संलक्षणात पित्याकडून आलेल्या पंधराव्या गुणसूत्रातील भागाचा अभाव असतो तर एंजलमॅन संलक्षणात मातेकडून आलेल्या पंधराव्या गुणसूत्रातील त्याच भागाचा अभाव असतो. फक्त एंजलमॅन संलक्षण व्यक्त करणारा भाग मातेकडून आलेल्या गुणसूत्रामार्फत त्या पिढीमध्ये आलेला असतो. ग्रेगर मेंडेलने शोधलेल्या नियमानुसार ही आनुवंशिकता कार्य करते. थोडक्यात 'जनुकास' आपला इतिहास आठवतो. पित्याकडून वा मातेकडून आलेल्या गुणसूत्राचा इतिहास हा डिजिटल स्मृतीचा भाग आहे. प्रत्येक पेशीमधील व्यक्त होणाऱ्या जनुकामध्ये गुणसूत्राच्या ठशाप्रमाणे जनुके व्यक्त होणार की अव्यक्त राहणार हे ठरते. पित्याकडून आलेल्या गुणसूत्रामधील जनुके व्यक्त झाली तर प्रॅडर विलि संलक्षण व

मातेकडून आलेल्या गुणसूत्रातील जनुके व्यक्त झाली तर एंजलमॅन संलक्षण निर्माण होते. हे नेमके कसे होते हे अजून नीटसे समजलेले नाही.

1980 च्या दशकाच्या शेवटी फिलाडेल्फिया व केंब्रिजमधील स्वतंत्र टीमने एक महत्वाची बाब उजेडात आणली. त्यानी एक पैतृक उंदीर बनवला. त्याकाळी कायिक पेशीपासून क्लोनिंगच्या सहाय्याने उंदीर बनवणे अशक्य होते. आता क्लोनिंगच्या सहाय्याने डॉली तयार केल्यापासून स्थिति बदलली आहे. दोन फलित अंडामधील दोन्ही पूर्वकेंद्रकांची अदलाबदल करण्यात त्यानी यश मिळवले. शुक्रपेशीच्या सहाय्याने अंड्यामध्ये प्रवेशल्यानंतर लगेचच शुक्रपेशी केंद्रक अंडपेशी केंद्रकाबरोबर युग्मित होत नाही. या दोन्ही केंद्रकाना पूर्वकेंद्रक म्हणण्याची पद्धत आहे. काचेची सूक्ष्म नलिका वापरून शुक्रपेशीचे केंद्रक फलित अंडयातून बाहेर काढता येते. या अंड्यामध्ये दुसऱ्या अंडयामधील केंद्रक स्थापित करता येते. अशा त-हेने एका अंड्यामधील दोन्ही पूर्वकेंद्रके मातेकडून आणण्यात यश मिळाले. जनुकीय दृष्ट्या फलित अंड्यामधील दोन्ही केंद्रके मातेकडील याउलट दोन्ही पूर्वकेंद्रके पित्याकडील एकत्र आणली. एका अंड्यात दोन्ही मातेकडील व दुसऱ्यामध्ये दोन्ही पित्याची गुणसूत्रे एकत्र आली. केंब्रिजमधील वैज्ञानिकानी थोडा वेगळा प्रयत्न केला पण दोन्ही प्रयोगाचे फलित एकच एक पैतृक उंदीर बनवणे. दोन मातांचे पूर्वकेंद्रक असलेल्या फलित अंड्यापासून विकसित झालेला भ्रूण अपरेशिवाय तयार झाल्याने त्याचे पोषण होऊ शकले नाही. दोन पित्यांच्या पूर्वकेंद्रकापासून बनलेला भ्रूण म्हणजे एक पेशींचा विस्कळित गोळा होता. पण पेशीसमूहाभोवती गर्भआवरणे तयार झाली होती व सर्व पेशी समूह व्यवस्थितपणे अपरेने गर्भाशयास चिकटलेला होता. फक्त या पेशीसमूहामध्ये मस्तक तयार झालेले नव्हते. पाच वर्षे प्रयत्न केल्यानंतर ऑक्सफोर्ड मधील वैज्ञानिक डेव्हिड हेग याना याचे उत्तर मिळाले. माता पित्याच्या जनुकापैकी पित्याकडून आलेली जनुके अपरा निर्मितीचे कार्य करतात. मातेकडून आलेली जनुके गर्भाचा बहुतांश भाग त्यातल्या त्यात डोके व मेंदू विकसित करण्यासाठी मदत करतात. डेव्हिड हेग यानी अपरा बनण्याच्या क्रियेचा आणखी एकदा सखोल अभ्यास केला. अपरा म्हणजे मातेने गर्भाच्या वाढीसाठी तयार केलेली सोय नसून तो गर्भाचा मातेच्या रक्तामधून पोषण होण्यासाठीचा परजीवी अवयव आहे. अपरा तयार होताना मातेकडून कोणताही प्रतिकार होऊ नये अशी सोय केलेली आहे. अपरेच्या रक्तवाहिन्या गर्भाशयाच्या रक्तवाहिन्यामधून हक्काने आपले पोषण मिळवतात. गर्भाशयाच्या वाहिन्या अधिक रुंद करतात. अपरेच्या ऊती अधिक संप्रेरके निर्माण करून मातेचा रक्तदाब व रक्तशर्करा वाढवतात. याला प्रतिसाद म्हणून मातेच्या शरीरातील इन्सुलिनचे प्रमाण वाढते. गर्भावस्था होईपर्यंत अपरा नको असलेल्या पाहुण्यासारखे मातेवर दडपण आणीत असते. दुसऱ्या शब्दात सांगायचे तर माता व गर्भ

यांचा उद्देश एकच असतो. मातेकडून अधिकाधिक पोषण कसे उपलब्ध होईल यावर गर्भाचा व केंव्हा एकदा हे संपेल याची काळजी मातेला असते. गर्भ बहुतांशी मातेच्या जनुकापासून बनलेला असल्याने मातेच्या जनुकांचा अग्रक्रम (प्रॉयॉरिटी) वेगळा असतो . गर्भातील पित्याच्या जनुकांना याचे सोयर सुतक नसते. त्याना फक्त मातेच्या गर्भाशयात आश्रय मिळाल्याशी कारण. अपरा मातेच्या शरीरात स्थापन करण्यासाठी पित्याची जनुके चक्क दांडगाई करतात व स्वत:च अपरा निर्मितीमध्ये पुढाकार घेतात. एकाऐवजी दोन पित्यांची जनुके एकाच गर्भामध्ये व्यक्त होताना ही महिती स्पष्ट झाली.

या माहितीबरोबर आणखी काहीं गृहितके मांडली गेली. उदाहरणार्थ अंडी घालणाऱ्या प्राण्यामध्ये जनुकांचा ठसा उमटत नाही. एकदा अंडे धातले म्हणजे मातेकडून अंड्यापर्यंत जनुकीय वारसा नंतर पोहोचू शकत नाही. तसाच प्रकार शिशुधानी व अंडज स्तनी प्राण्यांबद्दल होत असावा असे हेग याना वाटले. त्यांचे म्हणणे बरोबर होते. हेग यानी कयास केल्याप्रमाणे इंप्रिंटिंग जनुके अपरा धानी सस्तन प्राण्यांचे वैशिष्ठ्य असावे. त्यामुळेच गर्भाची वाढ होण्यासाठी आवश्यक जनुके मातेकरवी व्यक्त झाली. IGF2 हे लघु प्रथिन इन्सुलिनप्रमाणे कार्य करते. IGF2 या जनुकाने व्यक्त झालेल्या प्रथिनामुळे गर्भाची वाढ होते. प्रौढावस्थेत हे जनुक अकार्यक्षम बनते. IGF2R हे प्रथिन IGF2 बरोबर नेहमी संयुकतपणे असते. या जोडीचे नेमके कार्य काय हे अजून नीटसे समजले नाही. IGF2 व IGF2R जनुके इंप्रिंटिंग जनुके आहेत. यातील पहिले फक्त मातेच्या शरीरात व्यक्त होते तर दुसरे पित्याच्या शरीरात व्यक्त होते. पित्याच्या शरीरातील जनुक अधिक आक्रमक असते तर मातेच्या शरीरातील जनुक या जनुकाचा प्रभाव सौम्य करते. हेगच्या म्हणण्याप्रमाणे ही दोन्ही जनुके नेहमी परस्परविरुद्ध जोड्यामध्ये आढळतात. मानवामध्ये या प्रकारचे आणखी एक जनुक अकराव्या गुणसूत्रावर आढळते. अपघाताने एखाद्या व्यक्तीमध्ये दोन्ही कॉपीज एकाच जनुकाच्या असल्या तर बेक्विथ-वाइडमान संलक्षण नावाचा जनुकीय आजार होतो. यामध्ये हृदय व यकृताचा आकार प्रमाणाबाहेर मोठा असणे व गर्भौउतींचा कर्करोग होतो. IGF2R हे मानवातील जनुक इंप्रिंट होत नसले तरी IGF2 जनुकास प्रतिकार करणारे H19 जनुक आस्तित्वात आहे.

इंप्रिंटिग जनुके परस्पराशी असहकार करण्यासाठी विकसित झाली असतील तर दोन्ही जनुके अव्यक्त केली तर त्यांचा परिणाम थांबतो. अशा अव्यक्त जनुकाचा गर्भावर परिणाम होत नाही. दोन्ही जनुके अव्यक्त केल्यास उंदराच्या गर्भावर काहींही परिणाम होत नाही. आठव्या गुणसूत्राच्या बाबतीत जनुके स्वार्थी होण्याचे एक उदाहरण आहे. हे जनुक व्यक्त होण्यासाठी धडपडते. एकदा स्वार्थी जनुक ही संज्ञा मान्य केली म्हणजे पैतृक जनुके गर्भाशयामध्ये नेहमीपेक्षा विचित्र पद्धतीने व्यक्त होतात. याचे उदाहरण उंदरांच्या दोन

जातीमध्ये आढळले. पेरोमायस्कस मॅनिक्युलॅटस उंदराच्या माद्या स्वजातीय कोणत्याही नरास जवळ करतात. त्यामुळे एकाहून अधिक नरापासून फलित झालेली पिले गर्भाशयामध्ये असतात. पेरोमायस्कस पोलिओनॅटस मात्र एकनिष्ठ असतात. नर व मादी सतत परस्पराबरोबर असल्याने गर्भाशयात एकाच नरापासून फलित झालेली भावंडे असतात. एका प्रयोगामध्ये मॅनिक्युलॅटस व पोलिओनॅटस यांचा संकर करून पाहिला. मनिक्युलॅटस जातीच्या पित्यापासून पोलिओनॅटस मादीच्या गर्भाशयातील पिले नेहमीच्या आकाराहून मोठी होती. पण पोलिओनॅटस पित्यापासून मॅनिक्युलॅटस मादीच्या शरीरातील पिले आकाराने लहान होती. हा पैतृक जनुकांचा प्रभाव आहे. नव्या ठिकाणी पाहुण्यानीच घर बळकावण्यासारखा हा प्रकार आहे. मॅनिक्युलॅटस पित्याची पिले मातेकडून सहोदर वेगळया जातीच्या भावंडाना पोषण मिळू देत नाहीत. याउलट एकनिष्ठ पोलिओनॅटस मादी एकनिष्ठ असल्याने मॅनिक्युलॅटस जातीच्या पिलाना पुरेसे पोषण मिळू देत नाही. मातृक मॅनिक्युलॅटस जनुके गर्भाशयातील उपऱ्या गर्भाना अधिक पोषण मिळू नये यासाठी स्वत:ची प्रतिकार जनुके व्यक्त करते. इंप्रिंटिंग सिद्धांत समजण्यासाठी हे उदाहरण पुरेसे आहे.

हा सिद्धांत सांगण्याआधी एक धोक्याची सूचना देणे आवश्यक आहे. आवडत्या सर्व सिद्धांताप्रमाणे हा सिद्धांत बरोबर असणार असे आपल्याला वाटायला लागते. हासिद्धांत असा की इंप्रिंटिंग जनुके झपाट्याने उत्क्रांत होत आहेत. याचे कारण लिंग भेदामुळे झालेले रेणूमधील बदल आपले वर्चस्व राखून आहेत. पण प्रत्येक जातिपरत्वे तुलना केली असता इंप्रिंटिंग जनुके अत्यंत सावकाश बदलत आहेत. इंप्रिंटिग़ जनुकाचा चमत्कारिक परिणाम आहे. मानवाच्या पंधराव्या गुणसूत्राची प्रत मातेकडून आल्याची खूण बाळगून आहे. हे गुणसूत्र मुलाकडे किंवा मुलीकडे संक्रमित होते. पुढील पिढीमध्ये ते मात्याकडून वा पित्याकडून आले असल्याची कोणती तरी खूण त्यावर हवी. ही खूण एंजलमॅन संलक्षण जनुकाच्या 'मिथिलीकरण' स्वरूपात असते. डीएनए चे मिथिलीकरण म्हणजे जनुकाचे व्यक्त होणे थांबणे- 'स्विच ऑफ'. असेच एक उदाहरण आठव्या गुणसूत्रावर आहे.

ACTG मधील सी चे मिथिलीकरण म्हणजे जनुकाचे स्विच ऑफ. संगणकाच्या एखाद्या फाइलमध्ये व्हायरस आल्यानंतर तुमचे ॲंटिव्हायरस ही फाइल 'व्हॉल्ट' मध्ये टाकू काय ? असे विचारते. तसे मिथिलीकरण झालेला भाग स्थानबद्ध होतो. पण कोरकपुटी पेशी (ब्लास्टोसिस्ट) बनताना मिथिलीकरणाचा अडथळा दूर होतो. कोरकपुटीचे आद्यभ्रूणामध्ये (गॅस्ट्रुलेशन) रूपांतर होत असता मिथिलेशनच्या अडथळयामधून जनुके निसटून जातात. आणखी एकदा मिथिलीकरण होण्यास जनुके 'तयार' होत नाहीत. रिचर्ड डॉकिन्स हा याच

प्रकारास 'स्वार्थी जनुके' म्हणतो. अनेक वर्षे सस्तन प्राण्यांच्या क्लोनिंगमधील हा सर्वात मोठा अडथळा होता. याउलट बेडकाच्या फलित अंड्यामध्ये कायिक पेशीमधील केंद्रक घातल्यास क्लोनिंग त्वरित होण्यास प्रारंभ होतो. पण हीच गोष्ट सस्तन प्राण्यांच्या फलित अंड्यामधे सहजासहजी होत नाही. कारण मातेच्या अंड्यामधील काहीं महत्वाच्या जनुके मिथिलेशन मुळे निष्करीय झालेली असतात. यामुळे एवढे दिवस वैज्ञानिक छातीवर हात ठेवून सस्तन प्राण्यांचे क्लोन कधीही होणार नाहीत असे सांगत असत. क्लोन केलेला सस्तन प्राण्याच्या सर्व गुणसूत्रामध्ये इंप्रिंट झालेली जनुके व्यक्त किंवा अव्यक्त स्वरूपात आलेली असल्याने पेशींचे विभाजन होण्यात अडचणी आल्याने भ्रूण विकास होत नाही. अशामुळे कायिक पेशीतील केंद्रक अंडपेशीत स्थापित करणे क्लोन यशस्वी होणार नाही असा ठाम विश्वास वैज्ञानिकाना होता. 1997 च्या प्रारंभी 'डॉली' क्लोनिंग तंत्राने तयार झाल्यानंतर इंप्रिंटिंग जनुकांचे नेमके काय झाले असावे हे डॉलीच्या जन्मदात्यास सुद्धा समजले नाही. डॉलीच्या पेशी विभाजनामध्ये सर्व ईंप्रिंटिंग जनुके पुसली गेली हेच खरे.

पंधराव्या गुणसूत्रामधील आठ जनुके इंप्रिंट झालेली आहेत. यातील UBE3A जनुकाच्या मोडतोडीमुळे एंजलमॅन संलक्षण प्रकट होते. या जनुकाजवळील SNRPN व IPW ही दोन जनुके बिघडण्यामुळे प्रॅडर विलि संलक्षण व्यक्त होते. यामध्ये आणखी काहीं जनुकांचा सहभाग असावा. पण सध्या SNRPN जनुकाचा यात महत्वाचा वाटा असावा. या जनुकांच्या उत्परिवर्तनामुळे प्रॅडर विलि संलक्षण नेहमी होत असेलच असे नाही. यामध्ये आणखी भर पडली आहे ती अंड पेशी विभाजनातील गडबडीमुळे. स्त्री शरीरात अंडपेशी तयार होताना अंडपेशीमध्ये गुणसूत्रांचे अर्धसूत्री विभाजन होऊन एक प्रत्येकी एक गुणसूत्र पेशीमध्ये येते. पण एखाद्या गुणसूत्र जोडीचे विभाजन झाले नाही तर एक जोडी अविभाजित राहते. शुक्रपेशीमुळे अशा अंडपेशीचे फलन झाल्यानंतर दोन ऐवजी तीन गुणसूत्रे फलित पेशीमध्ये येतात (एकाधिक द्विगुणित-ट्रायसोमी) . ज्या माता उतारवयात गर्भवती होतात त्यांच्यामध्ये ही शक्यता वाढते. दोन ऐवजी तीन गुणसूत्रे असण्याने गर्भ मृत होण्याची अधिक शक्यता असते. एकविसाव्या या सर्वात लहान आकाराच्या गुणसूत्राची एक जोडी असण्याऐवजी एकाधिक द्विगुणित- तीन गुणसूत्रे असल्यास गर्भ काहीं काळासाठी जीवित राहतो. या प्रकारास 'डॉन संलक्षण' म्हणतात. इतर गुणसूत्रांच्या एकाधिक द्विगुणित असण्याने अधिकच्या तिसऱ्या गुणसूत्रामुळे पेशीची जैवरासायनिक घडी विस्कटते व गर्भाची वाढ थांबते.

गर्भाची वाढ थांबण्याआधी शरीरामध्ये एकाधिक द्विगुणितता अडचण सोडवण्याचा एक आंधळा मार्ग आहे. तीन गुणसूत्रातील एक गुणसूत्र गाळून टाकणे हा तो

मार्ग. नेहमीप्रमाणे दोन गुणसूत्रे ठेवली म्हणजे झाले. गुणसूत्र गाळणे यादृच्छिक पद्धतीने होते. यादृच्छिक गुणसूत्र गाळण्याने सहासष्ठ टक्के योग्य मातृक गुणसूत्र शिल्लक राहण्याची शक्यता आहे. चुकीने पैतृक गुणसूत्र गाळले गेले तर दोन्ही मातृक गुणसूत्रे फलित अंडपेशीमध्ये राहतात. पंधराव्या गुणसूत्राशिवाय इतर गुणसूत्रामध्ये असा प्रकार झाला तर फारसा परिणाम होत नाही. पण मातृक दोन गुणसूत्रे व UBE3A जनुकाच्या दोन कॉपीज व SNRPN या पैतृक जनुकाची एकही कॉपी नसल्यास प्रॅडर विलि संलक्षण प्रकट होते. वरवर पाहता UBE3A जनुक फार परिणामकारक असावे असे त्यामध्ये काहींही नाही. UBE3A जनुकापासून व्यक्त झालेले प्रथिन 'E3 ubiquitin ligase' त्वचा व लसिकापेशीमधील एक घटक आहे. 1997 च्या मध्यास काहीं वैज्ञानिकांच्या ध्यानात आले की UBE3A जनुकाचे स्विच मेंदूमध्ये नियंत्रित होते. आजपर्यंतच्या माहितीमध्ये या घटनेने खळबळ उडाली. प्रॅडर विलि व एंजलमॅन संलक्षणावरून हे दोनही आजार मेंदूसंबंधी आहेत हे ठावूक होते. पण अधिक खळबळ उडण्याचे कारण म्हणजे इंप्रिंटिग जनुके मेंदूमध्ये कार्यरत झाली. उंदरामध्ये मातेकडून आलेल्या इंप्रिंटिंग जनुकामुळे अग्र मेंदू व अधश्चेतक (हायपोथॅलॅमस) तयार झाले. मेंदूच्या तळाशी असलेला भाग मात्र पैतृक इंप्रिंटिंग जनुकामुळे तयार झाला. जनुकामधील हा विचित्र प्रकार मुद्दाम जनुकीय संकर केलेल्या उंदरामध्ये घडवून आणली याला शिमिरा किंवा विचित्रोतकी (विचित्र+उतकी) म्हणतात. अशा व्यक्तीतील पेशीमध्ये दोन स्वतंत्र व्यक्तींची जनुके असतात. निसर्गत: शिमिरा व्यक्ती तयार होत असतात. आपल्या परिसरात अशा व्यक्ती असल्या तरी त्या ओळखू येत नाहीत. त्यांच्या गुणसूत्रांच्या सखोल अभ्यासानंतर हे शक्य होते. समजण्यासाठी विरुद्ध जुळी अपत्ये असे त्याना म्हणू. दोन जनुकीय रीत्या स्वतंत्र अपत्ये एकत्र येऊन एक शरीर झाले असे म्हणावे हवे तर. उंदरामध्ये शिमिरा जन्मास घालणे तुलनेने सोपे आहे. दोन स्वतंत्र गर्भपेशी एकत्र आणल्या म्हणजे उंदराचा शिमिरा बनतो. केंब्रिजमधील वैज्ञानिकानी शिमिरा जन्माला घालण्यासाठी सामान्य उंदराच्या गर्भाचा अंडपेशीमध्ये दुसऱ्या अंदपेशीचे केंद्रक घुसडले (शुक्रपेशीचे नव्हे) त्यामुले शुद्ध मातेकडील गुणसूत्रे एकत्र येऊन गर्भ तयार झाला. या गर्भामध्ये पित्याच्या गुणसूत्रांचा पूर्णपणे अभाव होता. परिणामी नेहमीपेक्षा अधिक मोठ्या आकाराचे डोके असलेला उंदीर जन्माला आला. या वैज्ञानिकानी सामान्य उंदराचा गर्भ व फक्त अंड्याचे फलन दोन शुक्रपेशींची केंद्रके जवळ आणून वाढलेल्या गर्भाबरोबर वाढवले त्यावेळी झालेला परिणाम म्हणजे मोठ्या आकाराचा पण लहान डोकयाचा उंदीर. मातेच्या पेशीमध्ये असलेली जैवरासायनिक क्रिया पुढे जाण्यासाठी आवश्यक सिग्नल असल्याशिवाय उंदराच्या मेंदूतील स्ट्रायाटम (रेखित पिंड), बाह्यांग (कॉर्टेक्स) व अश्वमीन (हिप्पोकॅंपस) बनत नाहीत. पण अधश्चेतक (हायपोथॅलमस) मातेच्या पेशीपासून तयार होत नाही. मेंदूच्या बाह्यांगामध्ये

संवेदी चेतापासून निघालेले आवेग येतात याचे वर्तनामध्ये रूपांतर होते (यामध्ये अनेक पायऱ्या आहेत येथे फक्त प्रारंभ व शेवट यांचा उल्लेख केला आहे). पैतृक पेशींचा संबंध मेंदूमध्ये फारसा येत नाही. पण पैतृक पेशी स्नायूंशी अधिक संबंधित आहेत. ज्या पैतृक पेशी मेंदूमध्ये असतात त्यापासून अध:श्वेतक, अमाय्ग्ड्ला व दृष्टिकेंद्रपूर्व (प्रीऑप्टिक) भाग तयार होतात. मेंदूमधील भावना नियंत्रण करणारा हा महत्वाचा भाग(लिंबिक सिस्टीम) आहे.

दुसऱ्या शब्दात सांगायचे तर अपरा (प्लॅसेंटा) पित्याच्या जनुकापासून तयार होत असल्याने पित्याची जनुके मातेच्या जनुकावर फार अवलंबून असत नाहीत. याउलट मातेची जनुके मेंदूचा बराच भाग तयार करीत असल्याने ती पित्याच्या जनुकावर विसंबून रहात नाहीत. आपण उंदराप्रमाणे असतो तर मातेच्या विचाराप्रमाणे व पित्याच्या मूडप्रमाणे वागलो असतो. उंदरामध्ये आणखी 'मेस्ट' नावाचे जनुक आढळले आहे. सुस्थितीतील मेस्ट जनुक मातेस पिलांची काळजी घेण्यास प्रवृत्त करते. पण मेस्ट जनुकाची प्रत मातेमध्ये नसल्यास किंवा बिघडलेली असल्यास अशा माता 'राक्षसी' वर्तनाच्या असतात. बिघडलेले मेस्ट जनुक असलेल्या माता घरटे बांधण्यास हलगर्जीपणा करतात, पिले धडपडत घरट्याबाहेर आल्यास त्याना परत घरट्यामध्ये आणण्यासाठी काहींही प्रयत्न करीत नाहीत, पिले स्वच्छ ठेवत नाहीत, एकंदरीत पिलांची काळजी घेणे याकडे दुर्लक्ष हा त्यांचा स्वभाव. अशा मातांची पिलामध्ये मृत्यूचे प्रमाण अधिक असते. दुर्दैवाने 'मेस्ट' जनुक पित्याकडून आलेले असते. अशावेळी पित्याकडून आलेले जनुक मातेकडील जनुकांचा प्रभाव नष्ट करते.

हेग यांचा गर्भ वाढीसंबंधीचा सिद्धांत सरळपणे प्रत्येक बाबीचे उत्तर मिळवू शकत नाही. जपानी वैज्ञानिक यो इवासा यांचे म्हणणे असे पित्याच्या गुणसूत्रामुळे अर्भकाची लिंगनिश्चिती होते. एक्स गुणसूत्र असलेल्या शुक्रपेशीमुळे अंडपेशीचे फलन झाले तर स्त्री अर्भक जन्मते. थोडक्यात पैतृक एक्स गुणसूत्र फक्त स्त्री अर्भकात असते. त्यामुळे स्त्रीच्या वर्तनाबद्दलची काहीं जनुके फक्त पैतृक गुणसूत्रावर असतात. अशी जनुके कधीकधी पुरुषामध्ये व्यक्त होतात किंवा स्त्रियामध्ये अधिकच उठावदारपणे व्यक्त होतात. थोडक्यात मातृक वर्तन पित्याच्या एक्स गुणसूत्राच्या सहाय्याने ठरते. इन्स्टिट्यूट ऑफ चाइल्ड हेल्थ लंडन मध्ये डेव्हिड स्कुस व त्यांच्या सहकाऱ्यानी एक अफलातून प्रयोग केला. त्यानी सहा ते पंचवीस वयाच्या ऐंशी मुली व स्त्रिया आपल्या अभ्यासासाठी निवडल्या. या सर्व टर्नर संलक्षण दर्शवणाऱ्या होत्या. टर्नर संलक्षणामध्ये एक एक्स गुणसूत्र किंवा एकाच एक्स गुणसूत्राचा भाग असतो. पुरुषामध्ये फक्त एक एक्स गुणसूत्र असते. स्त्रीच्या दोन

गुणसूत्रापैकी एका एक्स गुणसूत्रातील जनुके व्यक्त न होता तशीच राहतात. त्यामुळे टर्नर संलक्षण असले तरी स्त्रीच्या वाढीमध्ये फार परिणाम होत नाही. टर्नर संलक्षण असणाऱ्या मुलींची बुद्धिमत्ता व शारिरिक लक्षणे सर्वसामान्य राहतात. पण समाजाबरोबर मिसळताना पुढील आयुष्यात त्यांच्या अडचणी वाढतात.

स्कुस व त्यांच्या सहकाऱ्यानी टर्नर संलक्षण असलेल्या स्त्रियांचे सखोल संशोधन करायचे ठरवले. पैतृक एक्स गुणसूत्राचा अभाव असलेल्या व मातृक एक्स गुणसूत्राचा अभाव असलेल्या असे दोन गट त्यानी केले. मातृक एक्स गुणसूत्राचा अभाव असलेल्या पंचवीस मुलीना भाषेची व मॅनेजमेंट कौशल्ये आत्मसात करण्यात काहींच अडचण आली नाही. पैतृक एक्स गुणसूत्राचा अभाव असलेल्या पंचावन्न मुलींपेक्षा त्या बऱ्याच पुढे होत्या. या मुलींसाठी स्कुस व सहकाऱ्यानी 'बोधन' (कॉग्निशन) कौशल्य चाचणी विकसित केली. याबरोबर त्यानी पालकांच्यासाठी एक प्रश्नावलि दिली होती. पालकाना दिलेल्या प्रश्नावलीमध्ये

1. मुलीस घरातील इतर व्यक्तींच्या भावनांची कदर आहे काय?
2. घरातील व्यक्ती रागावल्याचे त्याना समजते काय?
3. तिच्या वर्तनाचा इतरावर परिणाम झाल्याचे तिला समजते काय?
4. इतर व्यक्तीनी तिच्यासाठी अधिक वेळ द्यावा असे तिला वाटते काय?
5. रागावल्यानंतर तिला शांत व्हायला वेळ लागतो का?
6. तिच्या वागण्याचा इतराना त्रास होतो याची जाणीव तिला आहे काय?
7. तिला दिलेल्या सूचनांकडे ती दुर्लक्ष करते काय?

अशा प्रकारच्या प्रश्नांची 0- पूर्णपणे बरोबर नाही ;1- कधीकधी बरोबर 2- पूर्णपणे खरे अशा आकड्यामध्ये द्यायची होती. विचारलेल्या बारा प्रश्नांच्या उत्तरावरून काढलेला निषकर्ष म्हणजे टर्नर संलक्षण असलेल्या मुलींच्या गुणांची बेरीज सामान्य मुलींच्या पेक्षा अधिक होती. पण पैतृक एक्स गुणसूत्र असलेल्या टर्नर संलक्षण असलेल्यांच्या गुणांची बेरीज दुपटीहून अधिक होती. मातृक एक्स गुणसूत्र असलेल्या टर्नर संलक्षण असलेल्यांना मात्र कमी गुण होते. याचा अर्थ इंप्रिंटिंग जनुके कोठेतरी एक्स गुणसूत्रावर असावीत. पैतृक एक्स गुणसूत्रावरील जनुके स्विच ऑफ होत असावीत. समाजाबरोबर मिसळणे, इतराना समजावून घेणे, घरातील व्यक्तींच्या भावनांची कदर हे विविक्षित

जनुकाच्या व्यक्त न होण्याने होते असे स्कुस यानी स्पष्ट केले. अर्धवट एक्स गुणसूत्र असलेल्या टर्नर संलक्षणावरून स्कुस यानी आपले म्हणणे पुन्हा सिद्ध केले.

या अभ्यासावरून आधी न समजलेल्या दोन महत्वाच्या गोष्टी उजेडात आल्या. पहिली म्हणजे ऑटिझम, डिस्लेक्सिया, भाषिक कौशल्यामधील गडबड व इतरांच्या बरोबर मिसळण्यातील सामाजिक प्रश्न मुलांच्यामध्ये मुलींच्या हून अधिक प्रमाणात कां असतात. मुलामतील एक्स गुणसूत्र आईकडून आलेले असते. या गुणसूत्रामधील इंप्रिंटिग जनुकांचे स्विच आधीच ऑफ झालेले असते. आजपर्यंत एक्स गुणसूत्रावरील जनुक नेमके ओळखता आलेले नाही. पण गेली कित्येक वर्षे चर्चेत असलेला पुरुष व स्त्री लिंग भेद विसाव्या शतकात अधिक दृढ झाला तो म्हणजे नेचर विरुद्ध नर्चर - 'तुमची जनुके की संस्कार' ?

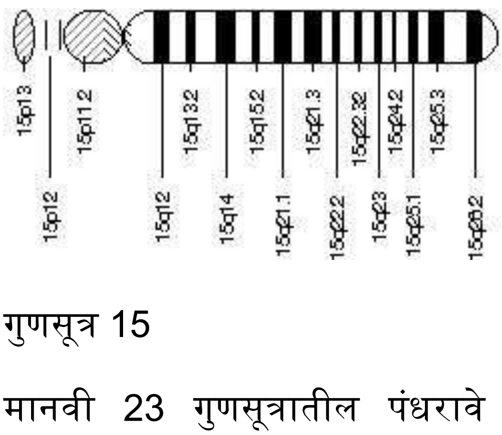
संस्कारांची बाजू घेणारे तुमच्या जनुकांचा कोठलाही परिणाम मान्य करण्यास तयार नाहीत. व जनुकांचा परिणाम मान्य करणारे संस्कारांवर विश्वास ठेवण्यास तयार नाहीत. कारण आजपर्यंत जनुकांचा आयुष्यात काहीं परिणाम आहे हे कधी प्रयोगामधून सिद्ध झालेले नाही. ज्यांच्या घरी एक दोन वर्षांचे अंतर असलेली लहान मुले आहेत त्याना हे लवकर समजेल. एक दीड वर्षाची मुलगी खेळण्यातील ढिगाऱ्यातून बाहुली मिळाली की खूष असते. तिच्याबरोबर झोपणे, तिला तीट लावणे, भरवणे, खेळवणे यात तिचा दिवस जातो. पुढे एक व मागे एक अशा दोन सीटस असलेल्या सायकलवर मुलगी आपोआप मागे बसते. याउलट मुलगे ट्रॅक्टर, मोटारी, फायर ट्रक, क्रेन, विमान यांच्याबरोबर दिवसदिवस खेळतात. बहिणीला मागे बसवून तिला फिरवणे त्याला मनापासून आवडते. मुली कपडे, दागिने, मैत्रिणी, नातेवाईक यांचाबरोबर अधिक मिसळतात. आपले कौतुक कोण करतो हे त्याना समजते. मोठेपणी तू मिस वर्ल्ड होणार हे सांगितल्यावर तिचे चालणे बदलते. मुले धनुष्य बाण, शिकार, चोर पोलीस अशा खेळात रमतात. चार वर्षाच्या अमेरिकन मुलाला कॉप, फायरमॅन, ॲस्ट्रोनॉट व्हायचे असते.

संस्कारांचा जनुकावर परिणाम शोधणारा एक प्रयोग योगायोगाने झाला. असे प्रयोग इतर ठिकाणी झाले असल्यास ते शास्त्रीय पद्धतीने प्रसिद्ध झालेले नसावेत.

1960 साली एका अमेरिकन बालकाचे अपघाताने लिंग व वृषण चिरडले गेले. पक्कड, झाडे छाटण्याची कातर, घरातील मोठी कातर अशा वस्तूने असे अपघात होऊ

शकतात. डॉक्टरानी त्याचे लिंग वृषणासहित काढून टाकण्याचा निर्णय घेतला. शस्त्रक्रिया व संप्रेरक उपचाराने मुलाचे मुलीमध्ये रूपांतर केले. जॉनचे नाव जोआन केले गेले. मुलींचे कपडे घालून तो बाहुल्याबरोबर खेळत मोठा झाला. थोड्याच वर्षात ती युवती झाली. 1973 साली जॉन मनी नावाच्या मानसवैज्ञानिकाने जोआन प्रौढ झाली असून तिने आपला स्त्री म्हणून सामाजिक रोल स्वीकारलेला आहे असे जाहीर केले. त्याच्या म्हणण्यानुसार समाजातील पुरुष व स्त्रीपण सामाजिक परिणामाचा भाग असल्याचे, नैसर्गिक जनुकांचा यात काहींही सहभाग नाही. 1997 पर्यंत जोआनचा कोणीही पाठपुरावा केला नाही. मिल्टन डायमंड व कीथ सिग्मुंडसन या दोघानी जोआनचा नव्याने शोध घेतला. जॉन मनी यानी आधी सांगितलेल्या घटनेनंतर बरेच पाणी पुलाखालून गेले होते. जोआनचे जसे वय वाढत गेले तसे ती मनातून खिन्न असायची. पुरुषाचे पॅंट शर्ट घालायला तिला आवडायचे. मुलांच्याबरोबर खेळायला व उभ्याने मूत्रविसर्जन करणे या तिच्या सवयी बदलल्या नाहीत. वयाच्या चवदाव्या वर्षी तिच्या आईवडिलानी तिच्या बाबतीत काय घडले हे तिला सांगितले. तिने संप्रेरकांचे उपचार बंद केले. स्वत:चे नाव पुन्हा जॉन केले, पुन्हा पुरुषासारखे जगायला प्रारंभ केला, वाढलेल्या स्तन शस्त्रक्रियेने काढून टाकले. वयाच्या पंचविसाव्या वर्षी विवाह केला व जिच्याबरोबर विवाह केला तिचे मूल दत्तक घेतले. जॉन मनी यानी ज्या कारणासाठी हे केले त्याचा परिणाम बरोबर उलटा झाला. निसर्गाने आपला परिणाम बदलला नाही.

जीवविज्ञानातील नियम सोपे आहेत. पुरुष वर्तन हे स्त्री वर्तनाहून जातिपरत्वे वेगळे आहे. या वेगळेपणास आनुवंशिक परिमाण आहे. जीनोम इंप्रिंट् झालेली जनुके व लिंग गुणसूत्रे यांच्या वरून वेगळे काहींही सिद्ध होत नाही.

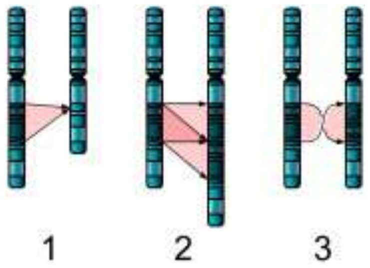


गुणसूत्र 15

मानवी 23 गुणसूत्रातील पंधरावे गुणसूत्र जोडीच्या स्वरूपात असते. पंधराव्या गुणसूत्रावर 100 दशलक्ष बेस जोड्या असतात. पेशीमधील एकूण डीएनए पैकी 3

ते 3.5% डीएनए पंधराव्या गुणसूत्रात असतो. वैज्ञानिकानी विविध पद्धतीने जनुकांची मोजदाज केल्याने या गुणसूत्रातील जनुकांची संख्या 700-900 भरते.

पंधराव्या गुणसूत्रामधील एक बदल आयसोडायसेंट्रिक 15 किंवा इडिक 15 या नावाने ओळखला जातो. अशा रुग्णामध्ये अधिकचा पंधराव्या गुणसूत्राचा भाग असतो. पंधराव्या गुणसूत्राचा हा भाग अनैसर्गिकपणे पुन्हा पंधराव्या गुणसूत्रासच जोडला गेलेला असतो. आरशातील प्रतिमेप्रमाणे या भागाचा क्रम जोडला गेल्याने अनेक शारिरिक व्याधीना तोंड द्यावे लागते.



इडिक 15 चे तीन प्रकार
मातेकडील पित्याकडील
किंवा माता व पित्याकडील पंधराव्या गुणसूत्राचे भाग जोडले जाणे

अधिकचे पंधरावे गुणसूत्र सर्वच पेशीमध्ये आढळत नाही. इडिक 15 गुणसूत्र असलेल्या व्यक्तीमध्ये भाषिक कौशल्य विस्कळित होणे, चालणे व उठून उभे राहणे यामध्ये अडथळे येतात. स्नायू दुर्बलता, झटके येणे, खुजेपणा व मनोदुर्बलता अशी लक्षणे दिसतात. दृश्य लक्षणामध्ये डोळयांच्या आतील कोपऱ्यामध्ये त्वचेची घडी, सपाट नाकाचा जोड, बटनाच्या आकाराचे नाक, उंच तालव्य (टाळूचे हाड) अशी लक्षणे दिसतात. वर्तनामध्ये त्याच त्याच गोष्टी करणे उदा एकाच पद्धतीने खेळणे, एकसारख्या टाळया वाजवणे, खुर्चीमध्ये सारखे मागेपुढे करणे दिसत राहतात. तीव्र लक्षणामध्ये व्यक्ती बोलत नाही. काहीं प्रमाणात ऑटिझमबरोबर अधिकच्या पंधराव्या गुणसूत्राचा संबंध सिद्ध झाला आहे.

पंधराव्या गुणसूत्राच्या कमी अधिक असणे व गुणसूत्रामधील काहीं भागाच्या कमतरतेमुळे मानसिक दौरबल्य, वाढीमध्ये दोष, स्नायू दुर्बलता, व चेहऱ्यामध्ये बदल आढळून येतात. काहीं रुग्णामध्ये पंधराव्या गुणसूत्रातील काहीं बेस जोड्यांची कमतरता किंवा आधिक्य असते.

15q13.3 लघु लोपन - पंधराव्या गुणसूत्रातील एका लहान भागाचे लोपन प्रत्येक पेशीमध्ये आढळून येते. अधिक लांबीच्या कयू 13.3 भागाच्या लोपनामध्ये दोन दशलक्ष बेस जोड्यांचे लोपन झालेले असते. हा आकडा 2एमबी (मिलियन बेस पेअर) लोपन झालेला भागाचा आकार कमी अधिक असतो. या भागामध्ये सु सहा जनुके असतात. याजनुकांचा बौद्धिक क्षमता, झटके येणे, वर्तन व मानसिक क्षमता यांचा नेमका काय संबंध आहे हे अजून नीट्से समजले नाही.

15q13.3 लघु लोपन असलेल्या काहीं व्यक्तीमध्ये गुणसूत्र बिघाडाची लक्षणे प्रकट होत नाहीत. अशा व्यक्तींच्या जवळच्या नातेवाइकांची जनुकीय चाचणी केल्यास लघु लोपन आढळते. 15q13.3 लघुलोपनाचा बोधन क्रियेतील नेमका वाटा ठावूक नाही.

15q24 लघु लोपन- पंधराव्या गुणसूत्रावरील 15q24 स्थानाचे लघुलोपन प्रत्येक पेशीमध्ये आढळून येते. गुणसूत्राच्या मोठ्या क्यू खंडावरील 1.7 एमबी ते 6.1 एमबी डीएनए चे लोपन झालेले असते. लोपनाच्या नेमक्या आकारामध्ये विविधता आहे. सामान्य वाढीसाठी ही जनुके आवश्यक आहेत. या जनुकांचे लोपन बौद्धिक दुर्बलता, चेहऱ्याचा विशिष्ठ आकार यांचा संबंध अजून स्पष्ट झालेला नाही.

तीव्र प्रोमायलोसायटिक ल्यूकेमिया- पंधराव्या व सतराव्या गुणसूत्रामधील जनुकीय भागाचे स्थानांतरण झाल्यास तीव्र प्रोमायलोसायटिक ल्यूकेमिया नावाचा कर्करोग होतो. गुणसूत्राच्या भाषेत हा प्रकार t(15;17), पद्धतीने लिहिण्यात येतो. या स्थानांतरणामध्ये पंधराव्या गुणसूत्रावरील PML जनुक सतराव्या गुणसूत्रावरील RARA जनुकाबरोबर जुळते. हे उत्परिवर्तन काहीं पेशीमध्ये घडते. अशा प्रकारास कायिक उत्परिवर्तन म्हणतात. असे उत्परिवर्तन पुढील पिढीमध्ये संक्रमित होत नाही. t(15;17) स्थानांतरणामुळे एकूण पेशीतील एकूण जनुकीय मटेरियल तेवढेच राहते. जुळलेल्या या दोन्ही PML-RAR जनुकापासून PML-RARα प्रथिनाची निर्मिती होते. PML-RARα प्रथिनाचे कार्य व PML व RARA या दोन्ही प्रथिनांचे कार्य यामध्ये चांगलाच फरक आहे. PML जनुकापासून बनलेले प्रथिन कर्करोग प्रतिबंधक आहे. पेशी विभाजन थांबवण्यासाठी हे मदत करते. RARα प्रथिन सतराव्या गुणसूत्रावरील RARA जनुकापासून तयार होते. प्रोमायलोसाइट या श्वेतपेशीपूर्व पेशी बनण्यासाठी हे प्रथिन मदत करते. PML-RARα प्रथिन नेहमीच्या श्वेतपूर्व पेशीना श्वेतपेशी मध्ये विकसित होऊ देत नाही. अस्थिमज्जेमधून

रक्तामध्ये आलेल्या अर्धवट पेशी परस्पराना चिकटतात. यापासून तीव्र प्रोमायलोसायटिक ल्यूकेमिया कर्करोग होतो.

सेंन्सोरिन्यूरल बहिरेपणा व पुरुष वंध्यत्व - सेंन्सोरिन्यूरल बहिरेपण व पुरुष पंधराव्या गुणसूत्रातील लांब क्यू खंडावरील काहीं जनुके वगळल्याने येते. वगळलेल्या जनुकांची संख्येमध्ये चांगलीच विविधता आहे. पंधराव्या गुणसूत्रावरील STRC जनुकाच्या अभावामुळे बहिरेपणा येतो. STRC जनुकाच्या जवळील CATSPER2 जनुकाच्या अभावामुळे विकृत शुक्रपेशी तयार होतात. विकृत शुक्रपेशीमुळे वंध्यत्व येते.

!! पंधरावा अध्याय समाप्त !!

!! अध्याय सोळावा!!

गुणसूत्र सोळावे

स्मृति

आनुवंशिकता म्हणजे स्वत:च आपल्या मध्ये बदल करण्याची मशिनरी- जेम्स मार्क बाल्ड्विन

मानवी जीनोम रेसिपी पुस्तकासारखे आहे. रेसिपी काळजीपूर्वक वाचून त्यातील सूचनेबरहुकूम एखादा विद्वान वैज्ञानिक आधुनिक फ्रॅंक्स्टाइन तयार करू शकतो. पण समजा असा फ्रॅंक्स्टाइन बनवला त्यात तो प्राण कसे आणणार? फक्त मानवी अवयव बनवून भागत नाही ते सूचनेबरहुकूम कार्य करणारे, वेळप्रसंगी स्वत: बदलास तोंड देणारे हवेत. ते स्वयंपूर्ण हवेत. असे झाले तर फ्रॅंक्स्टाइन आपल्या ताब्यातून मोकाट सुटेल.

जीनोम हृदयास धडधडायला सांगत नाही, डोळयाच्या पापण्या उघडायला व मिटायला शिकवत नाही तसेच विचार करण्यास भाग पाडत नाही. व्यक्तिमत्वाच्या काहीं लक्षणावर जनुकांचा परिणाम होतो पण मानवी बुद्धिमत्ता व वर्तन या हे दोन्ही अत्यंत कुशलतेने काम करतात. यामध्ये सोळाव्या गुणसूत्राचा वाटा आहे. सोळाव्या गुणसूत्रातील काहीं जनुके शिकणे व स्मरण यावर परिणाम करतात. जनुकामुळे आपले आयुष्य नियंत्रित होते याचे आपल्याला आश्चर्य वाटते. पण आयुष्यात आपण काय शिकलो व कसे शिकलो हे अधिक आश्चर्यकारक आहे. जीनोम माहिती संकलनाचा मोठा संगणक आहे. आवश्यक माहिती निसर्ग निवडीतून साठवणे व ती आवश्यकतेनुसार वापरण्याची क्षमता जीनोममध्ये आहे. उत्क्रांति ही सावकाश चालणारी होते. एखादाबदल होण्यास अनेक पिढ्या जाव्या लागतात. त्यानंतर निसर्ग निवडीनुसार बदल स्थिर किंवा निघून जातो. जीनोम ही अधिक वेगाने चालणारी यंत्रणा आहे. मिळवलेली माहिती काहीं मिनिटात ते सेकंदात मेंदूमध्ये वर्तनाच्या स्वरूपात साठते.

जीनोम मुळे चेता उद्दीपित होतात या चेता हातास तापलेल्या वस्तूचा स्पर्श झाल्याची माहिती मेंदूकडे पोहोचवते. मेंदू हात तापलेल्या वस्तूपासून दूर करण्याची आज्ञा देतो. ही माहिती कायमची मेंदूच्या कप्प्यामध्ये साठते. बोधन क्रिया चेताविज्ञान व मानसशास्त्राच्या कक्षेत येतात. बोधन व उपजतप्रक्रिया परस्परविरोधी आहेत. उपजतप्रक्रिया जनुकीय नियंत्रित वर्तन आहे तर बोधन अनुभवाप्रमाणे बदलते. या दोन्हीमध्ये फार साम्य नाही. विसाव्या शतकात वर्तनावर अधिक भर दिला गेला आहे. पण काहीं बाबी उपजतक्रियेने व काहीं बोधनाने शिकता येतात असे कां? भाषा उपजप्रक्रिया पण उच्चार व शब्दसंग्रह शिकावा लागतो. या क्षेत्रातील एक अधिकारी वैज्ञानिक जेम्स मार्क बाल्डविन यानी 1896 मध्ये लिहिलेल्या लेखामध्ये एक विधान केले नव्वद वर्षात या विधानामध्ये बदल करण्याची आवश्यकता वाटली नाही. 1980 साली त्यांची संगणक वैज्ञानिकांची गाठ पडली. संगणक कसे शिकतात या प्रश्नाचे उत्तर त्याना शोधायचे होते.

बाल्डविन यानी आयुष्यभर व्यक्ती आपल्या आयुष्यामध्ये विविध गोष्टी कशी शिकते यावर विचार केला होता. व्यक्ती मध्ये जन्मजात असलेली उपजत प्रेरणा असताना शिकण्यातील प्रयोजन त्याना नीटसे समजले नव्हते. सामान्यपणे उपजतप्रेरणा म्हणजे नैसर्गिक व कमी प्रतीची अशी पूर्वापार समजूत. कौशल्य शिक्षण अधिक उच्च दर्जाचे ही समजूत अधिक दृढ होत गेली. नैसर्गिक रीत्या इतर प्राण्याना जे येते ते आपल्याला जमते पण आपल्याला त्यांच्यावर मात करता येते म्हणून आपण वरचढ असे सतत मानवास वाटते. कृत्रिम बुद्धिमत्ता क्षेत्रात संशोधन करणाऱ्यानी बौद्धिक कौशल्य वरच्या पायरीवर नेऊन ठेवले. मानवी धेय्य म्हणजे कौशल्य शिकणारे यंत्र. पण ही बाब चुकीची आहे. रांगणे, उभे राहणे, चालणे, रडणे व डोळयांची सहेतुक निर्हेतुक हालचाल अनेक सस्तन प्राण्यांमध्ये दिसते. या प्राण्यामधील उपजत प्रेरणेवरच मानवाची वाचन, गाडी चालवणे, बॅंकिंग, खरेदी अशी कौशल्ये अवलंबून आहेत. उपजत प्रेरणा जेथे अपुरी आहे तेथे कौशल्य शिकण्याची आवश्यकता आहे. स्वत:शिकण्यासाठी प्रयत्न करण्याने निसर्ग निवडीमध्ये निवड होण्याची शक्यता वाढत जाते. पुढील प्रश्नांची उकल आधी करण्यासाठी आपण शिकतो. जशी कौशल्ये वाढत जातील तसे उपजत प्रेरणेचा वापर कमी होत जातो. तेराव्या अध्यायात तेराव्या गुणसूत्राचा अभ्यास करताना पशुपालन व दुधापासून चीझ बनवले तर लॅक्टोजचे विघटन होते व अन्नामध्ये ते वापरता येते हे शिकलो. पण प्रौढावस्थेत लॅक्टोजचे विघटन करण्यास आवश्यक विकर लॅक्टेझ शरीरामध्ये तयार होत राहणे ही उत्क्रांतीतील पुढील पायरी. कदाचित सुशिक्षित समाज अशिक्षित समाजाहून अधिक वर्षे जगला तर शिकणे ही उपजत

प्रेरणा होण्यास शंभर पिढ्या पुरेशा आहेत. नाहीतरी चाळीस लाख वर्षात जीनोममध्ये आवश्यक बदल होत गेलेले आहेतच.

उपजत प्रेरणेच्या वापरास निसर्गत: मर्यादा आहेत. उदाहरणार्थ बोली भाषा शिकण्याची प्रेरणा लवचिक आहे. भाषा मुळातच लवचिक असण्याने काहीं शब्द आहेत तसे वापरावे लागतात. संगणक समजणे म्हणजे 'असे उपकरण ज्याबरोबर तुम्ही संगणकाच्या भाषेत संवाद करू शकता'. याप्रमाणे नैसर्गिक निवड स्थलांतर करणाऱ्या पक्ष्याना बदल शिकवीत असते. पक्षी ता-यांच्या सहाय्याने अपेक्षित स्थळ शोधून काढतात. हे नेमके कसे घडते हे समजलेले नसले तरी बारा तासाचा दिवस व बारा तासाची रात्र व दररोज उगवणारे व मावळणारे तारे अक्षांशाप्रमाणे बदलत जातात. उत्तरेकडील आकाशात होणारे हे बदल पक्ष्याना कसे समजतात हे आपल्याला अजून गूढ आहे. प्रत्येक पिढीकडे येणारे हे ज्ञान केवळ शिकण्यामधून येते. बाल्डविन यांच्या म्हणण्याप्रमाणे सांस्कृतिक व जनुकीय उत्क्रांतीप्रमाणे हे घडत असावे. या दोन्ही क्रिया परस्पराविरुद्ध नाहीत पण दोहोंच्या समन्वयाने उत्तम परिणाम मिळतात.

गरुडाच्या घरट्यातील एकुलत्या एक पिलास माता पित्यापासून स्थानिक अडचणीतून कसे मार्ग काढायचे हे शिकता येते. कोकिळा याउलट फक्त उपजत प्रेरणेवर अवलंबून असते. कारण आपल्या माता पित्यास भेटण्याची कोकिळेच्या पिलास भेटण्याची कधीही संधी मिळत नाही. अंड्यातून बाहेर पडल्यानंतर काहीं तासात घरट्यातील एका पिलास घरट्यातून खाली ढकलून देते. आपले पालक ज्या भागातून आले आहेत तेथे एकट्याने प्रवास करते, अळया पकड्ण्यास शिकते. एवढेच नव्हे तर ज्या ठिकाणी जन्म झाला तेथे परततून आपल्या जोडीदाराचा शोध घेते, अंडी घालण्यासाठी योग्य पक्ष्याचे घरटे निवडते. कोणत्याही मार्गदर्शनाशिवाय केवळ उपजत प्रेरणेने अनुभव मिळवणे व पुढील पिढी जन्माला घालणे हे शिकत राहिल्याशिवाय अशक्य आहे. मानवी मेंदूची उपजत प्रेरणेवर अवलंबून असण्याची क्रिया अजूनही कमी प्रतीची समजली जाते. त्याच प्रमाणे इतर प्राण्यांमध्ये स्वत: शिकता येते यावर मानवाचा विश्वास बसत नाही. उदाहरणार्थ गांधीलमाशी (बंबल बी) विविध फुलातून मध गोळा करण्यास सहजपणे शिकते. प्रारंभी एकाच प्रकारच्या फुलातून मध गोळा करताना तशाच आकाराच्या फुलातून मध गोळा करणे गांधीलमाशीला कळायला लागते. स्मृतीमध्ये फुलांचा आकार साठवल्याशिवाय हे शक्य नाही. गांधीलमाशीला स्मृती आहे हे पचायला थोडे जड आहे.

दुसरे उदाहरण समुद्र गोगलगायीचे आहे. या गोगलगायीचे इंग्रजी नाव ॲप्लिशिया. समुद्र गोगलगाय कल्पनेहून अतिशय प्राथमिक रचनेची आहे. आकाराच्या मानाने मेंदू जवळजवळ नसल्यासारखा आहे. सावकाश पृष्ठभागावर सरकत जाणे, स्थलांतर नाही, फक्त खाद्य मिळवणे व जोडीदार शोधणे ही एवढेच आयुष्यातील ध्येय. समुद्र गोगलगायीस फक्त आस्तित्व आहे. कोकिळा, गांधीलमाशीच्या तुलनेने समुद्र गोगलगायीचे आयुष्य अगदीच सोपे आहे. साधे सोपे आयुष्य जगणाऱ्या प्राण्याना शिकण्याची आवश्यकता नाही, उपजतप्रेरणेवर ती सहज आयुष्य काढू शकते. गोगलगायीस शिकण्याची आवश्यकता नसली तरी समुद्र गोगलगाय शिकते. तिच्या कल्ल्यावर समुद्र गोगलगायीच्या शरीरावर उघडे कल्ले असतात. कल्ल्यावर पाण्याचा फवारा मारला म्हणजे कल्ले आकसतात. ही उपजत प्रेरणा आहे. कल्ल्यावर पुन्हा पुन्हा पाणी मारल्यास कल्ले आकसण्याचे बंद होते. समुद्र गोगलगाय पाण्याच्या फवाऱ्यास प्रतिसाद देणे बंद करते. पाण्याच्या फवाऱ्यास तोंड देण्याची तिला सवय होते. हे कितीही चमत्कारिक वाटले तरी समुद्र गोगलगाय शिकू शकते. पाण्याच्या फवार्‍यास प्रतिसाद देणे थांबवल्यानंतर एक सौम्य विद्युत शॉक गोगलगायीस दिला तर कल्ले आकसतात. या प्रकारास ग्रहणक्षमता म्हणतात. पावलॉव्ह यानी कुत्र्यावर केलेला प्रयोग अवलंबी प्रतिसाद क्रिया असे नाव दिले गेले आहे. फक्त पाण्याचा कल्ल्यावरील फवारा समुद्र गोगलगायीस शिकवण्यास अपुरा ठरला. कुत्रा किंवा माणूस यांच्यामधील प्रतिक्षेपी क्रियंचे अवलंबी प्रतिक्षेपी क्रियेमध्ये जसे रूपांतर होते त्याच पद्धतीने समुद्र गोगलगाय शिकते. अगदी मेंदू नसताना सुद्धा. गोगलगायीचा मेंदू फक्त उदरगंडिकेच्या स्वरूपात असतो.

एरिक कॅन्डल यांचा या प्रयोगामागील उद्देश गोगलगायीस त्रास देणे यापलिकडील होता. बोधन किंवा शिकण्याच्या क्रियेमागील विज्ञान त्याना शोधायचे होते. मेंदू एखादी क्रिया लक्षात ठेवून शिकतो त्यावेळी चेतापेशीमध्ये काय बदल होतो हे त्याना पहायचे होते. मध्यवर्ति चेतासंस्था अनेक चेतापेशीनी बनलेली आहे. चेतपेशीमधून आवेग विद्युत संदेशांच्या स्वरूपात वाहतात. जेथे दोन चेतापेशी एकत्र येतात तेथे संपर्कस्थान असते. विद्युत संदेश संपर्कस्थानापर्यंत पोहोचला म्हणजे रासायनिक संदेशाच्या स्वरूपात तो पुढील चेतापेशी उद्दीपित करतो. कॅंडेल यांनी संपर्कस्थानावर अधिक लक्ष द्यायचे ठरवले. एखाद्या क्रियेची सवय होण्यामुळे संपर्कस्थानामध्ये बदल होत असावा असे त्याना वाटले. समुद्र गोगलगायीस बऱ्याच वेळा कल्ल्यावर पाण्याचा फवारा सोडल्याने कल्ले आकुंचन पावण्याची सवय झाली. त्यानंतर प्रतिसाद मिळण्यास उशीर झाला. हा प्रकारामागे संपर्कस्थानामधील रसायन सायक्लिक एएमपी होते.

कॅन्डेल व त्यांच्या सहकाऱ्यानी सायक्लिक एएमपी भोवती घडणाऱ्या सर्व रासायनिक क्रियांचा अभ्यास केला. त्यांच्या नावाऐवजी आपण त्याना ए, बी, सी ... अशी नावे देऊया. ए, बी तयार होण्यास मदत करते, बी मुळे सी नावाचे प्रथिन नलिका उघडते त्यामुळे डी नावाचा रेणू पेशीआवरणामधून प्रवेश करतो. पेशीमधील एफ नावाचे रसायन पेशीमधून उशीरा तयार होण्यामध्ये डी चा हात आहे. एफ हे चेतापेशीमध्ये तयार होणारे संपर्कस्थानातील रसायन आहे. सी मुळे CREB नावाच्या प्रथिन कार्यांवित होते. CREB प्रथिनाच्या कमततेमुळे एखादे कौशल्य शिकता येते पण ते लक्षात रहात नाही. कारण एकदा CREB प्रथिन कार्यांन्वित झाले म्हणजे CRE जनुके आपले काम सुरू करतात. CRE जनुके सायक्लिक एएमपी वर परिणाम करतात. हे नीट समजण्यासाठी आणखी एक प्रयोग पाहिला पाहिजे. ड्युन्स नावाच्या एका उत्परिवर्तित फळमाशीस सौम्य विद्युत झटक्यानंतर विशिष्ट गंध ओळखण्याचे शिक्षण दिले गेले. ही माशी 1970 मध्ये शोधली गेली. या माशीवर क्ष किरणांचा मारा केल्यानंतर उत्परिवर्तित फळमाशीच्या पिढ्या तयार झाल्या. या माशांची नावे मोठी मजेशीर होती जसे- कॅबेज, रॅडिश, अ‍ॅम्नेसिक वगैरे. अशा सतरा फळमाशा तयार झाल्या. कॅन्डेल यानी केलेया समुद्र गोगलगायींच्या प्रयोगावरून प्रभावित होऊन उत्परिवर्तित फळमाशीच्या शिकण्यामध्ये काय झाले असावे हे वैज्ञानिकाना शोधायचे होते. सुदैवाने (विज्ञानात दैव वगैरे काहीं नसते, असतात फक्त प्रयत्न) उत्परिवर्तित फळमाश्यांमध्ये सायक्लिक एएमपी साठीची आवश्यक जनुके खंडित होती.

टुली या वैज्ञनिकाच्या अंदाजाप्रमाणे त्याला फळमाशीच्या स्मृति व शिक्षणाचा मार्ग सापडला आहे. शिक्षणाची पद्धत त्याला बदलता किंवा सुधारता येईल. CREB जनुक विरहित फळमाशी त्याने बनवली. ही फळमाशी शिकणारी पण विसरणारी होती. केलेली कृति ती वेगाने विसरत असे. लवकरच त्याने नव्याने बनवलेली माशी एकाच प्रयत्नात धडा शिकत असे. हाच धडा शिकण्यासाठी इतर माशाना दहावेळा विद्युत तरंगाचा शॉक द्यावा लागत असे. टुली यानी या फळमाशीस 'फोटोग्राफिक' स्मृति आहे असे म्हटले. पण त्या मठ्ठ होत्या, त्या तीच तीच माहिती स्मृतिच्या कप्प्यातून आणखी एकदा वापरत नसत. याचे उदाहरण त्याने मोठे मजेशीर दिले आहे. तो म्हणतो सायकल चालवताना झाडावर धडकून झालेला अपघात कायमचा लक्षात ठेवून प्रत्येक झाड जवळ आले म्हणजे सायकल वरून उतरणे हा बावळटपणा आहे. बुद्धिमत्ता म्हणजे झालेल्या घटनेमधून बोध घेणे, नव्याने तीच चूक न करणे. स्मृति व बुद्धिमत्ता हवी तेंव्हा वापरता येणे हे खरे कौशल्य.

शिकणे व स्मृति या दोन्हीच्या केंद्रस्थानी CREB जनुक आहे असे टुलि यांचा विश्वास होता. CREB जनुके इतर जनुकांचे स्विच चालू करतात. उपजत प्रेरणेऐवजी स्मृति व शिक्षणाने कौशल्याची जागा घेणे यामागील सूत्र CREB जनुक आहे. हे फक्त फळमाशा व समुद्र गोगलगाय यांच्यापुरते सीमित नाही. उंदीर जनुकीय उत्परिवर्तित उंदीर यांच्यातसुद्धा अशीच क्रिया घडते. सोप्या कसरती उंदराला शिकवण्यासाठी त्याला तात्पुरते पाण्याखाली बुडवतात. कोणते खाद्य उंदरासाठी सुरक्षित आहे अशी कौशल्ये शिकवतानासुद्धा या पद्धतीचा वापर करण्यात येतो. उंदरास तात्पुरते विसरभोळे बनवण्यासाठी CREB जनुकाविरुद्ध कार्य करणाऱ्या द्रव्याचे मेंदूत इंजेक्शन दिले म्हणजे तो शिकलेले विसरतो. CREB जनुके कार्यक्षम असली तरच उंदीर भरभरा शिकत राहतो. उंदीर व मानवातील शिकणे यांच्यामध्ये फक्त केसाएवढा फरक आहे. मानवातील CREB जनुक दुसऱ्या गुणसूत्रावर आहे. पण CREB जनुकास मदत करणारे CREBBP सोळाव्या गुणसूत्रावर असते. या दोन्हीबरोबर असलेले अल्फा-इंटिग्रिन नावाचे जनुकसुद्धा सोळाव्या गुणसूत्रावर असते.

फळमाशीच्या चेतासंस्थेमध्ये असलेली मश्रूम बॉडी नावाच्या भागामध्ये सायक्लिक एएमपीच्या सान्निद्ध्यात अधिक कार्यक्षमता व्यक्त करते. फळमाशीच्या चेतासंस्थेमध्ये मश्रूम बॉडी नसल्यास गंध व विद्युत झटक्यामधून शिकणे अगदी अशक्य बनते. CREB व सायक्लिक एएमपी च्या सहाय्याने शिकणे कसे शक्य होते हे आता समजत आहे. आणखी काहीं उत्परिवर्तित फळमाशांच्या न शिकण्याच्या सवयीवरून रोनाल्ड डेव्हिस, मायकेल ग्रोटवेल व त्यांच्या होस्टन मधील सहकाऱ्यानी एक नवी फळमाशी शोधली. या माशीचे नाव होते 'व्होलॅडो'. चिलीमधील स्थानिक भाषेमध्ये व्होलॅडो याचा अर्थ 'विसरभोळी'. हा शब्द चपखलपणे प्राध्यापकांच्या बाबतीत वापरला जातो. कॅबेज, रॅडिश, ॲम्नेसिक फळमाशीप्रमाणे व्होलॅडो माशी शिकण्याच्या बाबतीत मठ्ठ होती. पण CREB किंवा cyclic AMP यांचा व्होलॅडो माशीच्या शिकण्याच्या बाबतीत संबंध नव्हता. व्होलॅडो माशी अल्फा-इंटिग्रिन नावाच्या प्रथिनाच्या सहाय्याने मश्रूम बॉडीमध्ये स्मृतीचे कार्य करीत असे.

अकराव्या गुणसूत्रावरील चॉपस्टिक जनुकाप्रमाणे फळमाशीचे शिकणे आहे की नाही हे शोधण्यासाठी होस्टन मधील वैज्ञानिकानी एक नवी युक्ती वापरली. व्होलॅडो जनुके

निष्करीय केलेल्या फळमाश्यामध्ये त्यानी 'ऊष्णता संवेदी' जनुकांचे रोपण केले. ही जनुके नेहमीपेक्षा अधिक तापमानास कार्यांन्वित होत असत. शीत तापमानास या फ़ळमाशाना काहींही शिकवणे व्यर्थ होते. पण परिसराचे तापमान वाढवल्यास त्या उत्तम विद्यार्थ्यासारखे वर्तन करीत. दोनतीन तासात त्या काय शिकल्या हे विसरूनही जात. याचा अर्थ व्होलॅडो नेमके काहींही शिकण्यासाठी उष्णता जनुकाचा वापर करीत होती. प्रत्यक्षात व्होलॅडो जनुकाच्या प्रथिनामुळे चेतापेशींचा संपर्क अधिक दृढ होत असे. एखादी गोष्ट शिकण्यासाठी चेतापेशींचे नेटवर्क बदलून सुधारणे हे एवढे सोपे असावे यावर सहजासहजी विश्वास बसण्यासारखा नव्हता. हे सर्व विश्वास ठेवण्यापलिकडचे होते. चेतापेशीमधील संपर्क म्हणजे स्मृति सुधारणे नव्हे तर प्रत्यक्ष स्मृति.

या प्रकारावर अधिक संशोधन करण्याची गरज होती. व्होलॅडो फळमाशीच्या शिकण्यामध्ये व स्मृतीमध्ये इंटिग्रिन प्रथिनांचा महत्वाचा वाटा होता. या मध्ये एलटीपी - लॉंग टर्म पोटेंन्शिएशन स्मृति निर्मितीमध्ये अडथळे आणते. मेंदूमध्ये खोलवर असलेल्या अश्वमीन (हिप्पोकॅंपस)- सी हॉर्स सारख्या आकाराचा भाग व अश्वमीन याचाच भाग असलेल्या ॲमॉन हॉर्न संवेदी चेताकडून आलेली माहिती पिरॅमिडसारख्या चेतापेशीमध्ये साठवून ठेवतात. पिरॅमिड चेतापेशी सहसासहजी उद्दीपित होत नाहीत. पण एकाच वेळी दोन संवेद आले तर त्यांच्या एकत्रित परिणामामुळे त्या उद्दीपित होतात. एकदा उद्दीपित झाल्या म्ह्णजे दोन्हीपैकी जो संवेद प्रथम आलेल्या संवेदामुळे पिरॅमिड पेशी उद्दीपित होतात. या प्रकारास चेतापेशींच्या भाषेत 'ऑल ऑर नन फिनॉमिनन' म्हणतात.

उदाहरणार्थ 'इजिप्त' हा शब्द समोर आल्यानंतर उद्दीपित झालेल्या पिरॅमिड पेशीमुळे इजिप्त शी संबंधित माहिती ध्यानात येते. यास सहसंबंधी स्मृति (असोसिएशन मेमरी) म्हणतात. पण इजिप्त या शब्दाऐवजी 'सी हॉर्स' हा शब्द समोर आल्यानंतर जागृत होणारी स्मृति दीर्घ कालीन स्मृतिमध्ये आहे. समुद्र गोगलगायीच्या स्मृतीमध्ये संपर्कस्थानामध्ये झालेल्या बदलाशी स्मृति निगडित आहे. पण मानवी स्मृति पिरॅमिड पेशी व संपर्कस्थानाबरोबर जोडलेली आहे. हा बदल 'इंटिग्रिन' प्रथिनाशी संबंधित आहे. इंटिग्रिन निष्क्रीय झाले तरी त्याचा दीर्घकालीन स्मृतीवर परिणाम होत नाही. पण दीर्घकालीन स्मृतिच्या देखभालीशी (मेंटेनन्स) इंटिग्रिनचा संबंध आहे. संपर्कस्थाने दृढ करण्यामध्ये इंटिग्रिनचा वाटा आहे असे समजण्यास जागा आहे. याचा अर्थ पिरॅमिड पेशीमध्ये स्मृति आहे असा अर्थ होत नाही. लहानपणी घडलेल्या सर्व घटनांची स्मृति अश्वमीन केंद्रात मुळीच नाही. मेंदूमध्ये अश्वमीन केंद्राजवळील निओकॉर्टेक्स- नवबाह्यांग या भागात दीर्घकालीन स्मृति साठवलेली असते. पिरॅमिड पेशी दीर्घकालीन स्मृति सध्या अज्ञात असलेल्या पद्धतीने

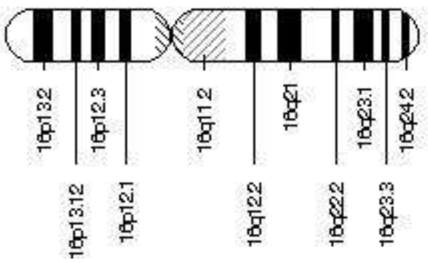
निओकॉर्टेक्स मध्ये स्मृति पाठवून देतात. हे समजण्याचे श्रेय दोन दुर्दैवी घटनांमध्ये आहे. 1950 साली एका तरुणाचा सायकल अपघाता झाला. अपघातामधून तो बरा झाला पण मेंदूला मार लागल्याने त्याला झटके यायला लागले. त्यावर उपचार म्हणून त्याच्या मेंदूचा एक भाग शस्त्रक्रियेने काढून टाकला. दुसरा अपघात वायुसेनेमधील रडार तंत्रज्ञ एक मॉडेल बनवीत असता अचानक मागे वळला. त्याचा सहकारी बारीक ॲल्युमियम फॉइलबरोबर खेळत होता. ही फॉइल चुकून रडार तंत्रज्ञाच्या नाकामधून मेंदूमध्ये घुसली.

या दोनही व्यक्तीना भयानक विस्मृतीस तोंड द्यावे लागले. त्यांची बालपणातील स्मृति ठणठणीत होती. अपघात होईपर्यंतचे सर्व त्याना आठवत होते. पण नुकतेच काय घडले आहे हे त्याना परत विचारले तर त्यांची भंबेरी उडे. एकापाठोपाठ दोन घटना घडल्या असल्यास ताज्या घटनेबद्दल ते सांगू शकत पण त्यापूर्वीची घटना त्याना आठवत नसे. दीर्घकालीन स्मृति त्यांच्या मेंदूमध्ये साठत नव्हती. दररोज भेटणाऱ्या व्यक्तीचा चेहरा आठवणे त्याना कठीण होई. त्यातल्यात्यात सौम्य विस्मृति असणाऱ्या व्यक्तीस (सोयीसाठी त्याचे नाव एनए) दररोज पाहिल्या जाणाऱ्या दूरदर्शन सिरियल पाहणे कठीण झाले. कालच्या प्रसंगात काय झाले आहे हे त्याला मुळीच आठवत नव्हते. दुसरी व्यक्ती (एचएम) नवी कौशल्ये शिके पण या आधी हे आपल्यास येत होते हे तो विसरून जाई. स्मृतीमधील क्रमबद्धता यातील त्याचा गोंधळ घटना व क्रम हे विस्कळित झाले होते. अशाच प्रकारचे तीन रुग्ण योगायोगाने आढळले. या तीनही व्यक्तीमध्ये घटना व क्रम यांची गल्लत होत असे. तीघानीही शालेय शिक्षण घेतले होते. लेखन व वाचन आत्मसात करण्यामध्ये त्याना वेळ लागला होता. तीनही व्यक्तींच्या मेंदूचा स्कॅन केल्यानंतर मेंदूमधील अश्वमीन भाग नेहमीपेक्षा लहान आढळला.

स्मृति अश्वमीन भागामध्ये आहे असे मोघम विधान करण्याऐवजी शोध अधिक सूक्ष्म करायचा तर. एचएम व एनए या दोहोंच्या मेंदूमधील बंध व स्मृति यामधील बंध विस्कळित झालेला होता. एचएम यांच्या मेंदूमधील मिडियन टेंपोरल लोब मध्य शंख पालि यातील बंध नव्हता. एनए यांच्या मेंदूमध्ये अग्रमस्तिष्कपश्च (डायानसिफॅलॉन) अपूर्ण होता. या माहितीवरून चेतावैज्ञानिकानी आपला शोध अधिक सीमित केला. मेंदूमधील नासाकेंद्राभोवती असलेला भाग गंध, दृष्टि, ध्वनि, संवेदांचे स्मृतिमध्ये रूपांतर करतो. यासाठी CREB जनुकापासून निघालेल्या प्रथिनाची मदत होते. ही माहिती अश्वमीन केंद्रातून अग्रमस्तिष्कपश्च भागात तात्पुरती साठवून ठेवली जाते. ही स्मृति आवश्यकतेप्रमाणे निओ कॉर्टेक्स मध्ये दीर्घस्मृतीच्या स्वरूपात साठते. अडचणीच्या क्षणी टेलिफोन नंबर त्वरित आठवतो तो निओ कॉर्टेक्समुळे. उंदराच्या मध्यशंख पालीमध्ये रात्रीच्या वेळी

निओकॉर्टेक्स मधून चेता संवेद जात असल्याचे सिद्ध झाले आहे. मानवी मेंदूमध्ये सुद्धा असेच होत असावे.

मानवी मेंदू जीनोमहून अधिक गुंतागुंतीचा आहे. जीनोमचे वजन काहीं मायक्रोग्रॅम तर मेंदू किलोभर वजनाचा. चेतापेशीमध्ये ट्रिलियन संपर्कस्थाने तर जीनोममध्ये बिलियन बेस जोड्या. भूमितीच्या भाषेत बोलायचे तर जीनोम एक मितीमध्ये (लिनियर) तर मेंदू त्रिमिति रचना. ऊर्जाविनिमयाच्या भाषेत सांगायचे तर वाफेच्या इंजिनाप्रमाणे मेंदू चालवण्यासाठी भरपूर ऊर्जा लागते. जीवित मेंदू कार्य करीत असता उष्णता निर्माण होते. जैवरसायनशास्त्राच्या भाषेत हजारो जैवरेणू, प्रथिने व चेताउद्भवी रसायनावर मेंदूचे कार्य चालले आहे. न्यूक्लिओटायडे कार्यान्वित होण्यासाठी काहीं हजार प्रथिने, विकरे पुरेशी आहेत. स्मृति साठवून ठेवताना तुमच्या लक्षात येईपर्यंत संपर्कस्थाने बदलतात. चेतापेशी अधिक कार्यक्षम होतात. जीनोम बदलण्यासाठी हजारभर वर्षे लागतात. एवढे असून चेतापेशींची संपर्कस्थाने तयार होत असता निष्ठुर माळ्याप्रमाणे जीनोम चेतापेशींची संख्या मर्यादित करीत जाते. मेंदूचे नियंत्रण जीनोम करतो पण जगण्याचा निर्णय मेंदू घेतो. मेंदूची निर्मिती जीनोमची आहे. एखादा दृष्टा पुरुष देश प्रगतीवर नेण्यासाठी आवश्यक निर्णय घेतो तसे जीनोम कोणता निर्णय कधी घ्यायचा याचा आराखडा बनवतो व अमलात आणतो.



आकृती गुणसूत्र सोळावे

व्यक्तीमध्ये असलेल्या 23 गुणसूत्रापैकी सोळावे गुणसूत्र माता व पित्याकडून प्रत्येकी एक अशी एक जोडी बनलेली असते. सोळाव्या गुणसूत्र नव्वद दशलक्ष बेस जोड्यानी बनलेले असते. पेशीतील एकूण डीएनए पैकी 3% डीएनए सोळाव्या गुणसूत्रात असतो. सोळाव्या गुणसूत्रावरील आठशे ते नऊशे जनुकापासून तयार झालेली प्रथिने शरीरातील विविध कामे करतात.

16p11.2 विलोपन संलक्षण सोळाव्या गुणसूत्रामधील 16p11.2 भागाचे विलोपन म्हणजे सु 600, 000 बेस जोड्यांचे विलोपन. 600 किलोबेस अशा पद्धतीने सुद्धा हे लिहितात. सोळाव्या गुणसूत्रावरील 16p11.2 भागाच्या विलोपनामुळे सु 25 जनुके नष्ट

झालेली असतात. दोन्हीपैकी एका गुणसूत्रामधील या 25 जनुकांमुळे उशीरा वाढ, बौद्धिक अक्षमता, संप्रेषणामधील अडथळे व समजाबरोबर जुळवून घेण्यामधील अक्षमता असे परिणाम उद्धवतात. अशा प्रकारास जनुकीय आजारांच्या भाषेत स्वमग्नता (ऑटिझम) म्हणतात. 16p11.2 विलोपनाबरोबर संबंधी आणखी एक विकार म्हणजे जाड्य. अशा व्यक्तींमध्ये झटके-फ़िटस येण्याचे प्रमाण वाढते असते. या भागाच्या विलोपनामुळे बहुतेक व्यक्तीमध्ये अशी लक्षणे दिसतात. पण काहीं व्यक्तीमध्ये तीव्र लक्षणे प्रकट झाली नाहीत तरी हे संलक्षण अपत्यांमध्ये संक्रमित होऊ शकते.

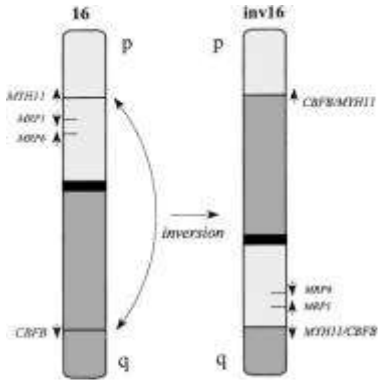
16p11.2 द्विगुणितता - जसे 16p11.2 विलोपन तसेच याच जनुकांची द्विगुणितता म्हणजे 600 किलोबेस आणखी एकदा सोळाव्या गुणसूत्रामध्ये आल्यास ऑटिझम सारखी लक्षणे व्यक्त होतात. नेहमीपेक्षा कमी वजन असणे हे विलोपनाविरुद्ध लक्षण द्विगुणिततेमध्ये व्यक्त होते. 16p11.2 द्विगुणितता असल्याचे कोणतेही लक्षण बहुतेक वेळा दिसत नाही. असे असले तरी याभागाची द्विगुणितता अपत्यामध्ये संक्रामित होते. अशा अपत्यामध्य ऑटिझमची लक्षणे दिसू शकतात. सध्या एकाच भागाच्या विलोपन व द्विगुणिततेमुळे सारखेच परिणाम कसे व्यक्त होतात यावर संशोधनाचा भर आहे.

फुफ्फुस वाहिन्यामधील चुकीच्या जोडण्या- सोळाव्या गुणसूत्रावरील 16q24.1 खंडाच्या विलोपनामुळे फुफ्फुसवाहिन्यांच्या विकसित होण्यामध्ये अडथळे निर्माण होतात. या खंडातील अनेक जनुकांपैकी FOXF1 नावाचे जनुक एका प्रथिनाची निर्मिती करते. हे प्रतिलेखन प्रथिन आहे. डीएनए प्रतिलेखन प्रथिन इतर जनुकांना जोडले गेल्यास ती जनुके कार्यान्वित होतात. फुफ्फुसाच्या व अन्ननलिकेच्या सामान्य वाढीसाठी ही जनुके आवश्यक आहेत. अकार्यक्षम FOXF1 प्रथिनामुळे फुफ्फुस वाहिन्या नीट्शा विकसित होत नाहीत. यामुळे फुफ्फुस वाहिन्यांची जोडणी सदोष होते. फुफ्फुसवाहिन्यांची जाडी बदलते. ही विकृती असलेल्या बालकांच्या अन्ननलिकेमध्ये दोष उद्‌भतात.

सोळाव्या गुणसूत्रामधील बदल काहीं कर्करोगांचे कारक आहेत. हे बदल कायिक असतात, फक्त काहीं पेशीमध्ये असलेले हे बदल पुढील पिढीमध्ये उतरत नाहीत. काहीं व्यक्तींमध्ये सोळाव्या गुणसूत्रामधील CREBBP जनुकाचे स्थानांतरण होते. पेशी विभाजनामध्ये या जनुकापासून झालेल्या प्रथिनाचा भाग आहे. हे प्रथिन सामान्य पेशीस कर्करोगाच्या पेशीमध्ये बदलू देण्यास प्रतिबंध करते. पण आठव्या व सोळाव्या गुणसूत्रामध्ये

CREBBP जनुकाचे स्थानांतरण झाल्यास रक्तपेशींचा कर्करोग होतो. यास अक्यूट मायलॉइड ल्यूकेमिया म्हणतात. अकराव्या व सोळाव्या गुणसूत्रामधील CREBBP जनुकांचे स्थानांतरण झाल्यास उपचारानंतर बरा होणारा मायलॉइड ल्यूकेमिया होतो. अशा व्यक्तीमध्ये उशीरा ल्यूकेमिया होतो. केमोथेरपीने हा ल्यूकेमिया बरा होतो.

उलटे सोळा : सोळाव्या गुणसूत्र पूर्णपणे उलटे (इन्व्हर्शन) झाल्यास कोअर बायंडिंग घटक अक्यूट मायलॉइड ल्यूकेमिया होतो. सोळाव्या गुणसूत्राचा क्रम या प्रकारात पूर्णपणे विरुद्ध दिशेने झालेला असतो. हा प्रकार inv(16) पद्धतीने लिहितात. अशा उलट्या क्रमामुळे सोळावे गुणसूत्र दोन ठिकाणी भंगते.



आकृती - उलटे सोळा

डीएनए उलटा होऊन परत गुणसूत्राबरोबर जोडला जातो. एका किंवा दोन्ही सोळाव्या गुणसूत्राच्या उलटे होऊन जोडल्याने विकृत रक्तजनक पेशी तयार होतात. अर्धवट तयार झालेल्या पांढऱ्या पेशी रक्तप्रवाहात दाखल होतात. अशा पेशीना मायलॉइड ब्लास्ट म्हणतात. सामान्य श्वेतपेशींची कमतरता उद्भवते. विकृत रक्तजनक पेशींचे सहजपणे कर्करोग उद्भवणाऱ्या पेशीमध्ये रूपांतर होते.

रुबिन्स्टिन तैबी संलक्षण- हे संलक्षण 16p13.3 विलोपन संलक्षण या नावाने सुद्धा ओळखले जाते. सोळाव्या गुणसूत्रामधील लघु खंडातील 16p13.3 विलोपनाने हे उद्भवते. सर्व पेशीमध्ये हे विलोपन दिसून येते. तीव्र प्रमाणात वजन कमी होणे शारिरिक वाढ खुंटणे, वैशिष्ठ्यपूर्ण चेहरा, व हातापायांचे जाड अंगठे ही दृश्य लक्षणे प्रकट होतात. लहान वयात अशा रुग्णांचा मृत्यू ओढवतो.

इतर गुणसूत्रीय दोषांमध्ये एकाधिक सोळाव्या गुणसूत्राचा समावेश होतो. नेहमीच्या दोन ऐवजी तीन सोळावी गुणसूत्रे असल्यास अर्भक मृत जन्मते. यातील सौम्य

प्रकार म्हणजे काहीं पेशीमध्ये एकाधिक सोळावे गुणसूत्र असल्यास अपुऱ्या वजनाचे अर्भक, अपुरी मानसिक वाढ, दुर्बल स्नायू व हृदयातील दोष उद्भवतात.

सोळावा अध्याय समाप्त

!! अध्याय सतरा !!

गुणसूत्र सतरावे

एखादी गोष्ट शिकण्याने चेतापेशींच्या नव्या जोडण्या होत असतील तर जुन्या जोडण्या नष्ट होत असणार. मेंदूमधील सर्व चेतापेशी जोडणारी भरमसाठ कनेक्शने जन्मत: असतात. जसे बालकाच्या मेंदूची वाढ होते तसे अनावश्यक कनेक्शने नष्ट होतात. हुषार माळी झाडाला आकार देण्यासाठी त्याच्या अनावश्यक फांद्या छाटतो तसेच काहींसे मेंदूमध्ये घडत असते. जन्मत: मेंदूच्या डाव्या व उजव्या बाजूस असलेल्या दृष्टि केंद्राकडे दोन्ही डोळयाकडून आलेले चेतातंतू जोडलेले असतात. मोठ्या कौशल्याने उजव्या व डाव्या डोळयाकडील चेता मेंदूच्या त्या त्या भागातील दृष्टि केंद्राकडे राखल्या जातात. असे होताना चेतांची अनावश्यक कनेक्शने नाहिशी होतात. दगडातून शिल्प कोरताना जसे अनावश्यक दगड बाजूला काढला जातो तसे अनावश्यक चेता कनेक्शने काढल्याने उर्वरित मेंदू अधिक कार्यक्षम बनतो. पण ज्या सस्तन प्राण्यांचे डोळे जन्मापासून बांधलेले असतात किंवा जन्मांध व्यक्तीच्या मेंदूमधील चेतापेशींची कनेक्शने कधीच नाहिशी होत नाहीत. चेतापेशीची संपर्क स्थाने मात्र न वापरल्याने अकार्यक्षम होतात. अशा चेतापेशी संपर्कासाठी निरुपयोगी होतात.

उंदरामध्ये ced-9 जनुकाची बिघडलेली कॉपी असल्यास मेंदूमधील पेशी नाहिशा न होता तशाच राहतात. पेशीनी गच्च भरलेला अशा उंदराचा मेंदू काम करू शकत नाही. पिढ्यानपिढ्या चालत आलेल्या पण आधारहीन लोककथेप्रमाणे दररोज आपल्या मेंदूतील दहा लाख पेशी नष्ट होतात. अगदी गर्भाशयात असल्यापासून दररोज चेतापेशी सामूहिक आत्महत्या करतात. जर मेंदूमधील पेशी नष्ट झाल्या नाहीत तर आपला मेंदू काम करू शकणार नाही. पेशी नष्ट होण्याचा सुरचित प्रोग्रॅम शरीरात कार्य करतो. साध्या डोळयानी कसाबसा दिसणाऱ्या एका सूत्रकृमीमध्ये प्रारंभी 1090 पेशी असतात. सूत्रकृमीची वाढ पूर्ण होईपर्यंत त्यातील 131 पेशी नष्ट होतात. पूर्ण वाढ झालेल्या कृमीमध्ये 959 पेशी शिल्लक राहतात. सूत्रकृमीच्या भल्यासाठी एखाद्या शूरासारख्या पेशी 'हाराकिरी' करतात. ही तुलना अप्रस्तुत आहे पण मधमाशा पोळयाच्या रक्षणासाठी स्वत:चा जीव जाणार आहे हे ठावूक असूनही कामकरी माशा कडाडून हल्ला करतात. मधमाशा व पोळयाची तुलना

शरीराबरोबर करण्यामागे 600 दशलक्ष वर्षांचा इतिहास आहे. प्रारंभीच्या पेशी स्वतंत्र होत्या. त्यांच्यामध्ये उत्क्रांती झाल्यानंतर त्यानी परस्परांबरोबर सहकार्य करण्याचा निर्णय घेतला. पन्नास दशलक्ष वर्षापूर्वी मधमाशा, वाळवी व मुंग्या सारख्या समूहाने राहणाऱ्या कीटकानी सहकार्याने रहायचे ठरवले. यातील महत्वाचा भाग म्हणजे कामकरी माशा जनुकीय दृष्ट्या अकार्यक्षम पण फक्त अंडी घालण्यास राणी माशी कार्यक्षम. राणी माशी एका नराऐवजी अनेक नरापासून मिळवलेल्या शुक्रपेशीपासून अंड्यांचे फलन करते. सर्व कामकरी माशा एकाच मातेपासून जन्मलेल्या असल्याने त्या एकमेकाच्या अर्ध भगिनी असतात. त्यांच्यामध्ये समान जनुकीय वाटा तसा थोडा असतो. शक्य झाले तर आवश्यकतेनुसार कामकरी माशा अंडी घालण्याचे काम सुरू करू शकतात.

तोच प्रकार शरीरामधील प्रत्येक पेशी आत्महत्या करायची की बंड करून कर्करोगकारक व्हायचे याच्या सीमारेषेवर असते. जर पेशी विभाजन थांबले नाही तर परिणाम एकच कर्करोग. पेशीमधील कर्करोग स्विचचा शोध 1979 साली लागला. पेशीना कर्करोगकारक बनवण्याचे TP53 जनुक सतराव्या गुणसूत्राच्या लहान खंडावर असते. जनुकाच्या दृष्टीने पाहिले तर कोणतेही जनुक पेशीची अनिर्बंध वाढ सहसा होऊ देत नाही. जनुकाचे मुख्य कार्य कर्करोग न होऊ देणे.

1971 साली रिचर्ड निक्सन यानी वैज्ञानिकाना कर्करोगाविरुद्ध लढण्याचे आवाहन केले. त्यावेळी नेमके कशाविरुद्ध लढायचे आहे हे मुळीच माहीत नव्हते. फक्त पेशींची अनिर्बंध वाढ होते एवढेच ठावूक होते. बहुतेक कर्करोग संसर्गजन्य नाहीत तसेच ते आनुवंशिकही नाहीत. बहुतेक कर्करोगांची कारके बाह्य आहेत. गिरण्यांची धुराडी साफ करणाऱ्या मुलाना होणारा वृषण कर्करोग कोळशातील टार मुळे, क्ष किरण तंत्रज्ञाना व हिरोशिमा अणुस्फोटातून वाचलेल्याना किरणोत्सारामुळे, धूम्रपान करणाऱ्याना तंबाखूच्या धुरामुळे व जहाजांचे तुकडे करणाऱ्याना ॲस्बेस्टॉसमुळे. प्रत्येक कर्करोगामध्ये समान कारण सापडत नव्हते. कदाचित शरीराची प्रतिकारक्षमता कमी झाल्याने कर्करोग होत असावा असा काहींचा अंदाज होता एवढेच.

परस्पराविरुद्ध दिशेने प्रयत्न करणारे दोन गट कर्करोग कसा होतो यावर संशोधन करीत होते. कॅलिफोर्नियातील ब्रुस एम्स यानी काहीं रसायने व किरणोत्सर्गामुळे कर्करोग होतो हे सिद्ध केले यामध्ये कोल टार (डांबर) व क्ष किरणासारख्या लघु लहरींचा समावेश होता. दुसरे कारण त्याआधीच 1909 सालीच समजले होते. पण त्याचा नेमका पुरावा सापडला नव्हता. पेयटॉन राउस याने कोंबडीमध्ये सारकोमा जातीच्या कर्करोगाची

वाढ विषाणूमुळे होते असे सिद्ध केले होते. निरोगी कोंबडीमध्ये विषाणूची लागण झाली म्हणजे कर्करोग होतो. या संशोधनाकडे बरीच वर्षे दुर्लक्षित राहिले. 1960 च्या सुमारास कर्करोग विषाणूंचा मोठ्या संख्येने शोध लागला. यास ऑंकोव्हायरस या नावाने त्यांची ओळख झाली. यातील सर्वप्रथम राउस सारकोमा विषाणू. पेयेटॉन राउस याना वयाच्या शहाऐंशीव्या वर्षी त्यानी पूर्वी केलेल्या संशोधनाबद्दल नोबेल पुरस्काराने गौरवण्यात आले. यानंतर मानवी कर्करोग विषाणूंचा शोध लागला. गर्भाशय मुखाचा कर्करोग विषाणूमुळे होतो हे सिद्ध झाले. राउस सारकोमा विषाणूच्या जनुक क्रमाचा अभ्यास केल्यानंतर src नावाच्या जनुकामुळे कर्करोग होतो असे वाटले. ऑकोव्हायरस मधून आणखी काहीं कर्करोगकारक विषाणू उजेडात आले. एम्स यांच्याप्रमाणेच इतर वैज्ञानिकाना कर्करोग जनुकांच्यामुळे होतो असे वाटू लागले. 1975 साली झालेल्या कर्करोगावरील संशोधनामध्ये नवी माहिती समजली ती म्हणजे src जनुक कोंबडी, माणूस, उंदीर या सर्वामध्येच दिसून येतो. src जनुक मुळात राउस सारकोमामधील नव्हे. आपल्या आश्रयीमधून हे जनुक चक्क हायजॅक केलेले- पळवलेले आहे. पारंपारिक विचार करणाऱ्या वैज्ञानिकाना कर्करोग हा जनुकीय आजार आहे हे अजून पचत नव्हते. याचे कारण कर्करोग हा कायिक पेशींचा आजार असल्याने पुढील पिढीमध्ये उतरत नाही. युग्मक पेशीना झालेला कर्करोग मात्र पुढील पिढीमध्ये उतरतो. 1979 च्या सुमारास तीन कर्करोगग्रस्त गाठीतील डीएनएमुळे उंदरामध्ये कर्करोग झाल्याचे सिद्ध झाले.

ज्या वेळी अर्बुदोद्भवी जनुकांची (ऑंकोजीनस) ओळख झाली त्यावेळी पेशी विभाजन नको त्या वेळी चालू करणारी जनुके कशी असतील यावर बरीच चर्चा झाली. मूल गर्भावस्थेत असताना ही जनुके कार्यांवित होतात. प्रौढावस्थेत सामान्य जखमा बऱ्या करण्याचे कार्य या जनुकामार्फत होते. पण यातील बहुतेक जनुकांचे 'स्विच' प्रौढावस्थेत बंद असते. काहीं कारणाने ही जनुके पुन्हा एकदा कार्यांवित होणे धोकादायक असते. शरीरातील 100 ट्रिलियन पेशी व चारशेहून अधिक उतीमधील जनुके पुन्हा कृतिशील होण्याची कारणे सिगरेट ओढणे, सतत दाह, रसायने, किरणोत्सर्ग, तीव्र सूर्यप्रकाश यापैकी कोणतेही असू शकते. सुदैवाने नको त्या वेळी कृतिशील होणारी अर्बुदोद्भव जनुके वेळीच ओळखून पेशींची वाढ थांबवणारी जनुके आस्तित्वात आहेत. याना अर्बुद प्रतिबंधक जनुके म्हणतात. अर्बुद प्रतिबंधक जनुके व अर्बुदोद्भव जनुके परस्परविरोधी आहेत. अर्बुदोद्भव जनुके कार्यांवित झाली तर कर्करोग उत्पन्न होतो तसेच अर्बुद प्रतिबंधक जनुकांचे स्विच बंद झाले तरी कर्करोग उत्पन्न होतो.

थोडक्यात पेशींची वाढ होऊन अर्बुद बनण्यासाठी अर्बुदोद्भव जनुक कार्य करणारे व अर्बुद प्रतिबंधक जनुक अकार्यक्षम असावे लागते. कर्करोग होण्यासाठी एवढे पुरेसे नाही. अनिर्बंध पेशींची वाढ होण्यासाठी आणखी एका कसोटीतून जावे लागते. पेशीमधील अनैसर्गिक वाढ ओळखणारे हे जनुक पेशीस आत्महत्या करण्यास भाग पाडते. या जनुकाचे नाव TP53. TP53 जनुकाचा शोध 1979 मध्ये डेव्हिड लेन यानी डंडी येथे लावला. डंडी याना हे जनुक अर्बुदोद्भवी वाटले. पण कालांतराने हे जनुक अर्बुद प्रतिबंधक ठरले. 1992 साली एका पबमध्ये लेन व पीटर हॉल दोघे TP53 जनुकाबद्दल चर्चा करीत होते. त्यावेळी TP53 अर्बुद प्रतिबंधक आहे की नाही हे ठरवण्यासाठी स्वत:ची प्रयोगासाठी निवड केली. वैद्यकीय शास्त्रात मानवी प्रयोगास परवानगी मिळण्यासाठी अनेक चाचण्यांतून जावे लागते. पीटर हॉल यानी आपल्या हातावर तीव्र किरणोत्सार पडेल अशी व्यवस्था केली. दोन आठवड्यानी लेन यानी हाताच्या केलेल्या पाहणीत उतींतील p53 प्रथिनाची वाढ झाल्याचे आढळले. TP53 जनुकाचे प्रतिकरण p53 प्रथिनामध्ये होते. किरणोत्सारामुळे झालेल्या नुकसानीविरुद्ध p53 प्रथिन हा कर्करोग प्रतिबंधाचा प्रत्यक्ष पुरावा होता. p53 प्रथिनाच्या सहाय्याने कर्करोग प्रतिबंधाच्या चाचण्या मानवावर घेण्यास लेन यानी प्रारंभ केला. p53 पासून बनवलेले औषध हे डंडी या लहानशा स्कॉटिश शहरातील तिसरे महत्वाचे औषधी उत्पादन बनले आहे.

TP53 जनुकाचे उत्परिवर्तन हे जीवघेण्या कर्करोगाचे मूळ कारण आहे.पंचावन्न टक्के मानवी कर्करोगाचे कारण TP53 जनुकाची मोडतोड हे आहे. फुफ्फुसाच्या कर्करोगामध्ये हे प्रमाण नव्वद टक्क्यावर जाते. TP53 जनुकाची एक प्रत आनुवंशिकतेने आलेल्या व्यक्तीमध्ये पंचाण्णव टक्के तरुणवयात कर्करोग होण्याची शक्यता असते. मोठ्या आतड्याच्या कर्करोगाचे उदाहरण घेतले तर त्यामध्ये APC हे अर्बुद प्रतिबंधक जनुक विस्कळित होते. मोठ्या आतड्यात झालेल्या अर्श (पॉलिप) मुळे दुसरे RAS जनुक काम करण्याचे थांबवते. झालेल्या अर्शाचे ग्रंथिअर्बुदामध्ये (अडिनोमा) रूपांतर होते. यामधून तिसरे अजून उजेडात न आलेले जनुक विस्कळित झाले तर ग्रंथिअर्बुदाचे तीव्र कर्करोगामध्ये रूपांतर होते. यानंतर येते चवथ्या अंतिम उत्परिवर्तनाची वेळ. हे उत्परिवर्तन TP53 जनुकामध्ये होते. परिणाम कर्कार्बुद. बहुतेक सर्व कर्करोगांमध्ये हीच पद्धत अनुसरली जाते. यात TP53 जनुकाचा प्रवेश सर्वात शेवटी होतो. कर्करोगाचे निदान जेवढे प्राथमिक

स्थितीत होईल तेवढे कर्करोग आटोक्यात येणे अधिक सोपे होते. अर्बुदाचा आकार जेवढा मोठा तेवढे पुढील टप्प्यातील उत्परिवर्तन होत राहते. अर्बुदात झालेल्या पेशींच्या विभाजनादरम्यान पेशीच्या डीएनए मध्ये अधिक चुका होतात. यामुळे नवी उत्परिवर्तने होतात. कर्करोग जनुके आधीच्या पिढीमधून आलेल्या व्यक्ती मध्ये काहीं उत्परिवर्तित जनुके वारशाने आल्याने किंवा अर्बुद प्रतिबंधक जनुक विस्कळित झाल्याने कर्करोग होण्याची शक्यता वाढते. (तेराव्या गुणसूत्रातील BRCA1 व BRCA2 जनुके स्तनाच्या कर्करोगाची शक्यता वाढवतात. ही दोनही जनुके स्तन संबंधी कर्करोगकारक आहेत.)

अर्बुद तुलनेने सशांच्या समूहासारखे वर्तन करते. जी सशाची जोडी झपाट्याने प्रजनन करेल त्याची प्रजा पूर्ण कुरण व्यापून टाकते. तसे अर्बुद पेशींची वाढ झपाट्याने झाली म्हणजे निरोगी पेशीना वाढण्यासाठी आवश्यक जागा व पोषण उपलब्ध होत नाही. उत्परिवर्तित ससे जमिनीखाली आपले साम्राज्य वाढवीत राहतात. उघड्यावर वावरणाऱ्या सशाना पुरेसे गवत मिळत नाही. त्यांची संख्या कमी होत जाते. वेळीच अर्बुद प्रतिबंधक जनुक कार्य करू लागले तरच कर्करोग आटोक्यात राहतो. कर्करोग वाढण्यासारखी स्थिति असल्यास कर्करोग प्रतिबंधक जनुकांचा प्रभाव फार वेळ टिकत नाही. तीव्र सूर्यप्रकाश, प्रदूषके, धूर, किरणोत्सर्ग प्रमाणाबाहेर असल्यास प्रत्येक पिढीमागे कर्करोगाचे प्रमाण वाढते राहिले आहे. निसर्ग निवडीच्या सिद्धांताप्रमाणे इतर संसर्गजन्य आजारांचे प्रमाण कमी होते आहे पण कर्करोगाने मृत्यू पावणाऱ्या व्यक्तींचे प्रमाण वाढते राहिले आहे. कर्करोगकारक जनुकांचा प्रभाव अधिक व कर्करोग रोधक जनुकांची मात्रा न चालणे या दोन्हीच्या मध्यभागी आपण कोठेतरी आहोत. संख्याशास्त्राच्या नियमाने शरीरात विभाजित होणाऱ्या पेशींची संख्या विचारात घेतली तर शंभर दशलक्ष अब्ज पेशींमध्ये एका पेशीचे कर्करोगग्रस्त होणे सहज शक्य आहे.

TP53जनुकाची लांबी 1179 बेस जोड्या एवढी आहे. या जनुकापासून p53 नावाचे प्रथिन तयार होते. सामान्यपणे या प्रथिनाचे अर्ध आयुष्य वीस मिनिटांचे आहे. इतर विकरामुळे या प्रथिनाचे त्वरित विघटन होते. त्यामुळे p53 प्रथिन अकार्यक्षम बनते. पण एका विशिष्ट संकेतामुळे p53 प्रथिन तसेच पेशीमध्ये राहते. नेमक्या कोणत्या संकेतामुळे हे प्रथिन तसेच राहते हे अजून समजलेले नाही. या प्रथिनामुळे डीएनएचे तुकडे होतात. डीएनए चे तुकडे p53 प्रथिनास कार्यक्षम बनवतात. p53 प्रथिन पेशीसमोर तीन पर्याय

ठेवते. पेशीचे विभाजन थांबवणे, डीएनए चे प्रतिकरण थांबवणे किंवा पेशीस आत्महत्येस प्रवृत्त करणे.

p53प्रथिनाच्या संकेतामधील आणखी एक महत्वाची बाब म्हणजे पेशीस होणारा ऑक्सिजनचा पुरवठा क्षीण होणे हे पेशीचे भविष्य कर्करोगामध्ये होणार असणे. कर्करोगाच्या पेशींच्या गोळयात ऑक्सिजन पुरवठा क्षीण झाला म्हणजे पेशी गुदमरू लागतात. कर्करोग पेशीनी या वर काढलेला मार्ग म्हणजे या पेशी शरीराकडे नव्या रक्तवाहिन्या वाढीचे संकेत पाठवणे. खेकड्यासारख्या वाढणाऱ्या या रक्तवाहिन्यावरून या आजाराचे नाव कर्करोग-कॅन्सर पडले. कर्करोगावर प्रभावी ठरलेले नवे उपचार वाहिनीजनन (एंजिओजेजेसिस) थांबवतात. p53 कधी कधी नव्या रक्तवाहिन्या वाढण्याआधीच कर्करोग पेशींचा नाश करते. त्वचा कर्करोगास असलेला रक्तपुरवठा सीमित असतो. त्वचा कर्करोगामध्ये TP53 जनुकाने वेळीच काम चालू केले तर त्वचा कर्करोग वाढत नाही. यामुळे p53 प्रथिनास ' कर्करोगापासून बचाव करणारा दूत' अशी संज्ञा मिळाली. TP53 शत्रूच्या तावडीत सापडलेला गुप्तहेर तोंडात ठेवलेली सायनाइडची कॅपसूल फोडून आत्महत्या करतो तसे पेशीचा वेळीच नाश करते. अशा प्रकारे केलेल्या पेशीच्या मृत्यूस 'पेशी आत्मनाश' (अपोप्टॉसिस) म्हणतात. हाशब्द ग्रीक भाषेतील असून अति शीत तापमानास वृक्षाच्या पानगळीस वापरतात. ही कर्करोगापासून वाचवण्यासाठीची शेवटची धडपड. कर्करोगावरील सर्व उपचार पेशी आत्मनाशास प्रवृत्त करण्यावर बेतलेले आहेत. p53 प्रथिनामध्ये बदल झाला म्हणजे पेशी आत्मनाशास प्रवृत्त होते. केमोथेरपी असो की किरणोत्सार दोन्हीचे उद्दिष्ट कर्करोग पेशीना आत्मनाशास प्रवृत्त करणे. हे वाचण्यास सोपे वाटले तरी काहीं अर्बुदे कोणत्याही उपचाराना दाद देत नाहीत. केमोथेरपी किंवा रेडिएशन ही अर्बुदे वाढतच राहतात. जर या उपचारामुळे विभाजन होणाऱ्या पेशी मृत झाल्या तर सदैव असेच होणे अपेक्षित आहे.

स्कॉट लोवे याना कोल्ड स्प्रिंग हार्बर संशोधन संस्थेतील प्रयोगशाळेत याचे उत्तर सापडले. रसायनोपचार व किरणोत्सर्ग उपचारामुळे काहीं प्रमाणात डीएनए विघटन होते पण हे पेशीस संपवण्यासाठी पुरेसे नाही. याउलट झालेल्या डीएनए विघटनामुळे p53 प्रथिनास धोक्याची सूचना मिळते. p53 पेशीस आत्महत्या करण्यास भाग पाडते. रसायन चिकित्सा व किरणोपचार हे दोन्ही उपचार लसीकरणासारखे आहेत. शरीरास आपली काळजी स्वत: घ्यायला लावणे हे चिकित्सेचे काम. किरणोत्सार किंवा 5-फ्लुरोयुरासिल,

इटोपोसाइड, किंवा ॲड्रियामायसिन ही तीन कर्करोगोपचारावरील रसायने प्रयोगशाळेत वाढवलेल्या पेशीना आत्महत्येस प्रवृत्त करीत असत. विषाणू कर्करोग कारकामुळे कर्करोगग्रस्त झालेल्या पेशीवर हे प्रभावी होते. उपचाराना प्रतिसाद न देणारे फुफ्फुस, बृहदांत्र- मोठे आतडे, मूत्राशय व पुरस्थ ग्रंथी, मेलॅनोमा- कृष्णकर्क (मेलॅनिन मुळे असा कर्करोग काळया रंगाचा दिसतो म्हणून कृष्णकर्क) यांच्या पेशीमधील उत्परिवर्तनामुळे TP53 जनुक अप्रभावी बनलेले असते. स्तनाचे काहीं कर्करोग उपचाराना प्रतिसाद देत नाहीत. स्तन पेशीमधील TP53 जनुकाची मोडतोड झालेली असते. कर्करोग उपचारामध्ये अशा घटना महत्वाच्या ठरतात. वैद्यकीय क्षेत्रातील उपचारांची मोठी शाखा आंधळयासारखे उपचार करते त्यावेळी नेमक्या उपचार अशक्य असल्यासारखे वाटते. विभाजित पेशींना नष्ट करण्याऐवजी पेशी आत्मनाशास कशा प्रवृत्त होतील यावर भर दिला तर हे शक्य होईल. रसायनचिकित्सा निरुपयोगी आहे असा याचा अर्थ नव्हे. पण अपघाताने रसायनोपचार परिणामकारक ठरते. आता कोठे वैद्यकीय संशोधनास मार्ग सापडला आहे असे म्हणण्यास जागा आहे. बऱ्याच कर्करोगग्रस्त रुग्णांचा मृत्यू वेदनारहित किंवा कमी त्रासाचा होईल अशी आशा. TP53 जनुक अकार्यक्षम झाले असल्याची चाचणी करून रसायनोपचार प्रभावी ठरतील की नाही हे ठरवता येते. रुग्णाच्या अंतिम स्थितीत उपचार सुसह्य की मृत्यू सोपा याची कल्पना रुग्णाच्या नातेवाइकाना दिली तर खोट्या आशेवर ते जगणार नाहीत.

कर्करोगकारक जनुके आपले काम व्यवस्थित व्यक्त न होता करीत राहतात. झिजलेली त्वचा नव्याने तयार व्हायला हवी, नव्या रक्तपेशी दररोज आवश्यक आहेत, जखमा बऱ्या होण्यासाठी उतींची आवश्यकता आहे. कर्करोगाची जनुके सामान्य पेशीच्या सामान्य वाढीसाठी तेवढीच महत्वाची असतात. पेशीस आवश्यक त्या वेळी विभाजनाची यंत्रणा व आवश्यकतेनंतर पेशी विभाजन थांबण्याची यंत्रणा कशी नेमकी काम करते हे अजून नीटसे समजले नाही.

परत एकदा पेशी नाशाकडेच वळावे लागते. अर्बुदजनक जनुके पेशीविभाजनास मदत करतात. पण त्यातील काहीं पेशी नाशासाठी आवश्यक आहेत. अशा जनुकापैकी एकाचे नाव MYC. हे जनुक पेशी विभाजन व पेशीमृत्यू दोन्ही कामे करते. पण या जनुकाचे संकेत पेशी जीवित राहण्याच्या संकेताने दाबले जातात. जेंव्हा पेशी जीवित राहण्याचा संकेत नसतो त्याच वेळी पेशीचा मृत्यू होतो. संगणकाच्या सॉफ्टवेअरमध्ये व्हायरस आल्याप्रमाणे MYC जनुक आपले काम चालू करते. पेशी जिवंत राहण्यासाठीची

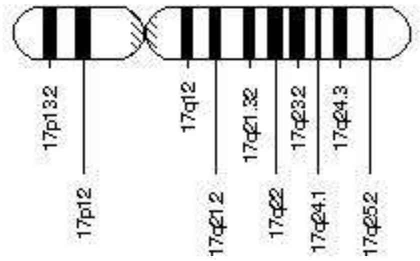
द्रव्ये पेशीस मिळाली नाहीत तर पेशीचा मृत्यू होतो. MYC, BCL-2 व RAS ही तीनही जनुके परस्परावर परिणाम करतात. ही तीनही जनुकांचे कार्य सामान्य असतील तर पेशीची सामान्य पद्धतीने नेहमीप्रमाणे वाढते. जमीनीवरील युद्धात भूसुरुंग पेरलेले असतात. तसे पेशीची वेडी वाकडी वाढ म्हणजे कोणत्यातरी स्प्रिंगवर पाय पडून स्फोट किंवा पेशी मृत्यू ठरलेला. रेनाटो डलबेको यानी 1986 साली कर्करोगावर संशोधन व्हावे यासाठी सर्वात प्रथम मानवी जनुक प्रकल्पाची कल्पना मांडली. मानवी जनुकांचा अभ्यास झाला प्रत्येक जनुकाचा बेस क्रम शोधून काढला म्हणजे आपोआप उत्परिवर्तित जनुके कसे कार्य करतील हे समजेल असा त्याचा अंदाज.

नैसर्गिक निवडीच्या सिद्धांत ही एखादा प्रश्न सोडवण्याची खात्रीशीर पद्धत असे एके काळी समजत असत. पेशीमृत्यू ही पद्धत कर्करोगाच्या पेशी नष्ट करण्याची पद्धत असे समजले जाऊ लागले. पण पेशीमृत्यू संसर्गजन्य जिवाणू किंवा विषाणू संसर्गाने होणे हे एकूण शरीराच्या जगण्याशी अवलंबून आहे. मुंग्या किंवा मधमाश्या पोळयाच्या रक्षणासाठी हे अनेक पिढ्या करीत आल्या आहेत. शरीरातील बऱ्याच पेशी नेमकी ही पद्धत वापरतात. एप्स्टिन बार विषाणू मोनोन्यूक्लिऑसिस तापाचा कारक पेशी मृत्यू टाळण्यासाठी खात्रीशीरपणे प्रयत्न करतो असा पुरावा मिळाला आहे. गर्भाशय मुखाचा कर्करोग मानवी पॅपिलोमा विषाणूमुळे होतो. याविषाणूच्या जीनोममध्ये असलेली दोन जनुके TP53 व आणखी दोन कर्करोग प्रतिबंध करणाऱ्या जनुके कार्यांवित होऊ देत नाहीत. चवथ्या गाथेमध्ये उल्लेख केल्याप्रमाणे हंटिंग्टन आजारामध्ये चेतापेशींचा अकाली मृत्यू झाल्याने मेंदूमधील कार्य अपरिवर्तीनीय पद्धतीने बंद होत जाते. मेंदूआवरण दाहाचा कारक अल्फा विषाणू जेंव्हा विषाणू चेतापेशीमध्ये शिरकाव करतो तेंव्हा पेशी स्वत: पेशीमृत्यूचे कारण होत नाही. पण विषाणू पेशीमृत्यूच्या सूचना पेशीस देत राहतो व पेशी नष्ट होते.

कर्करोगाव्यतिरिक्त काहीं पेशीमधील इतर अडचणीवर उपाय पेशीमृत्यू आहे. अंडाशय पुटक व वृषणातील सर्टोलि पेशी घातक ट्रान्स्पोसोन उद्भवल्यास पेशीमृत्यूचा पर्याय पत्करतात. उदाहरणार्थ पाच महिन्याच्या गर्भामधील अंडाशयात सात दशलक्ष जनन पेशी असतात. जन्मताना त्यातील दोन दशलक्ष शिल्लक राहतात. स्त्रीच्या आयुष्यभरात फक्त चारशे अंडपेशी वापरल्या जातात. निष्ठुरपणे एवढ्या पेशी नष्ट करण्याचा खात्रीशीर मार्ग म्हणजे पेशीमृत्यू.

हे तत्व चेतापेशीमध्येसुद्धा अमलात येते. गर्भाची वाढ होताना मोठ्या संख्येने चेतापेशी काढून टाकल्या जातात. अशामुळे सक्षम व आवश्यक कार्य करणाऱ्या पेशी शिल्लक राहून भरताड पेशींची संख्या कमी होते. शरीरातील पेशीमृत्यूचा खास प्रोग्रॅम नसतो.

शरीररचनेमध्ये पेशीमृत्यू नेमका उत्क्रांतीमध्ये कसा आला याचे कोडे नीटसे उलगडले नाही. कर्करोग ग्रस्त पेशी जनुकीय दृष्ट्या 'आगावू' असल्याने ती काढणे म्हणजे इतर पेशीना वाचवणे. शरीरापर्यंत जनुकीय वारशाने आलेली पेशी मृत्यू यंत्रणा कशी काम करीत राहते याची वाट पहावी लागते एवढेच.



आकृती सतरावे गुणसूत्र

शरीरातील प्रत्येक पेशीमध्ये सतराव्या गुणसूत्राची एक जोडी असते. 81 दशलक्ष बेस जोड्या सतराव्या गुणसूत्रामध्ये असतात. पेशीमधील एकूण डीएनए पैकी 2.5 ते 3 टक्के डीएनए सतराव्या गुणसूत्रामध्ये असतो. सु 1200-1300 प्रथिन निर्मिती जनुके सतराव्या गुणसूत्रावर शोधली गेली आहेत.

तीव्र प्रमूलकणिता श्वेताकर्क (अक्यूट प्रोमायलोसायटिक ल्यूकेमिया) सतराव्या व पंधराव्या गुणसूत्राच्या काहीं भागांच्या स्थानांतरणामुळे या प्रकाराचा कर्करोग हा t(15;17) अशा पद्धतीने लिहितात. पंधराव्या गुणसूत्रावरील PML जनुक व सतराव्या गुणसूत्रावरील RARA जनुकाबरोबर एकत्र येते. या प्रकारचे उत्परिवर्तन एका व्यक्तीमधील काहीं पेशीमध्येच घडून येते. अशा प्रकारच्या उत्परिवर्तनास कायिक उत्परिवर्तन म्हणतात. हे पुढील पिढीमध्ये संक्रमित होत नाही. दोन्ही जनुकांच्या एकत्र येणाऱ्या प्रथिनास PML-RARα म्हणतात.

दोन्ही स्वतंत्र जनुकांमुळे बनणाऱ्या दोन्ही प्रथिनांचे कार्य वेगवेगळे आहे. सतराव्या गुणसूत्रावरील RARA जनुकामुळे प्रतिलेखन घटक रेटिऑनिक ॲसिड अल्फा(RARα) तयार होते. हे प्रथिन डीएनए वरील विशिष्ट भाग जोडते. जनुकाच्या प्रतिलेखनासाठी हे प्रथिन आवश्यक आहे. अस्थिमज्जेतील अविकसित श्वेतपेशी पासून विकसित श्वेतपेशी तयार होण्यासाठी हे उपयोगी पडते. अविकसित श्वेतपेशी

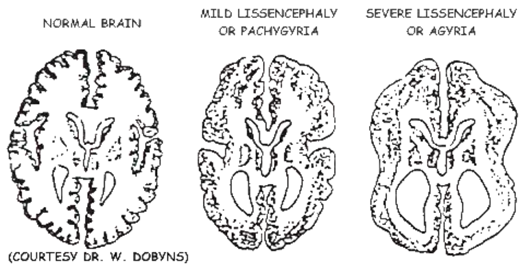
'प्रोमायलोसाइट' या नावाने ओळखतात. पंधराव्या गुणसूत्रावरील PML जनुक कर्करोग प्रतिबंधक म्हणून कार्य करते. श्वेतपेशी अर्धवट तयार होण्यापासून थांबवते. PML प्रथिन पेशी विभाजनास प्रतिबंध करते व पेशीमृत्यू होण्यास प्रवृत्त करते. याउलट PML-RARα प्रथिन PML व RARα प्रथिनांच्या सामान्य कामात अडथळा आणते.परिणामी प्रोमायलोसाइट या अविकसित पेशींचे रक्तामधील प्रमाण वाढते. अस्थिमज्जेमधील प्रोमायलोसाइट पेशींचे प्रमाण वाढत राहिल्यास सामान्य श्वेतपेशी तयार होऊ शकत नाहीत. व तीव्र प्रोमायलोसाइटिक कर्करोग होतो.

घातक त्वचातंतु अर्बुद फुगवटा (डरमॅटोफायब्रोसारकोमाप्रोट्युबरन्स) सतराव्या व बावीसाव्या गुणसूत्रामधील स्थानांतरणामुळे सहसा न आढळणारा त्वचा कर्करोग होतो. हा प्रकार t(17;22), पद्धतीने लिहिण्यात येतो. या स्थानांतरणामध्ये सतराव्या गुणसूत्रावरील COL1A1 जनुक बावीसाव्या गुणसूत्रावरील PDGFB जनुकाबरोबर जोडले जाते. संयुक्त COL1A1-PDGFB जनुकामुळे तयार झालेले प्रथिन कार्यक्षम PDGFB प्रथिनासारखे कार्य करते. PDGFB जनुकामधील डीएनएचा प्रथिन नियंत्रण करणारा भाग या संयुक्तिकरणामध्ये निघून जातो. याउलट COL1A1-PDGFB पासून बनणारे संयुक्त प्रथिन COL1A1 मुळे नियंत्रित होऊ लागते. यामुळे नेहमीपेक्षा अधिक मात्रेने PDGFB तयार होऊ लागते. कार्यक्षम PDGFB प्रथिन पेशी विभाजनास प्रवृत्त करते. या प्रथिनाच्या संचयामुळे मोठ्यप्रमाणात पेशी विभाजित होऊन त्वचापेशीचे फुगवटे येतात. हा प्रकार व्यक्तीपुरता मर्यादित असून पुढील पिढीमध्ये संक्रमित होत नाही.

कोलीन डी-व्हिस संलक्षण- सतराव्या गुणसूत्रातील एका लघु डीएनएच्या विलोपनाने कोलीन-डी-व्हिस संलक्षण निर्माण होते. या संलक्षणात शारिरिक व मानसिक वाढ सावकाश होणे, बुद्धिमंदता, इतराबरोबर मिसळताना निरुत्साह व शारिरिक बिघाड असे दोष दिसून येतात. कोलीनडी-व्हिस संलक्षण असलेल्या व्यक्तीमध्ये 500, 000 डीएनए बेस जोड्यांचे विलोपन झालेले असते. हा प्रकार 500 किलोबेस सतराव्या गुणसूत्रावरील q21.31 स्थानामध्ये झालेला असतो. प्रत्येक व्यक्तीमधील नेमके किती बेसेसचे विलोपन झाले आहे यात विविधता असते. असे असले तरी विलोपन झालेल्या जनुकांमध्ये KANSL1 जनुकाचे विलोपन नक्की झालेले असते. हे विलोपन सतराव्या गुणसूत्राच्या जोडीपैकी एका

किंवा दोन्ही प्रतीमध्ये असते. KANSL1 जनुकाच्या उत्परिवर्तनामुळे कोलीन डी-व्ह्रिस संलक्षणाप्रमाणे लक्षणे दिसल्याने KANSL1 जनुक इतर जनुकांचे कार्य नियंत्रित करीत असल्याचा निष्कर्ष वैज्ञानिकानी काढला. असे असले तरी KANSL1 जनुकाचा नेमके कार्य अजूनही समजलेले नाही. कोलीन डी-व्ह्रिस संलक्षण सहसा पुढील पिढीमध्ये संक्रमित होत नसले तरी हे संलक्षण दिसणाऱ्या व्यक्तींच्या माता किंवा पिता या दोन्हीपैकी एका व्यक्तीच्या सतराव्या गुणसूत्रातील 17q21.31 स्थानावरील 900 किलोबेसच्या भागामध्ये बदल झालेला असतो. यास एच2 वंश (लिनिएज) म्हणतात. मध्य पूर्वेतील युरोपियन समाजामधील 20% व्यक्तीमध्ये एच2 वंशाची लक्षणे आढळून आली आहेत. 900 किलोबेसचा हा क्रम उलटा होऊन गुणसूत्राचे दोन खंड करून परत जोडला गेलेला असतो. 17q21.31 लघु विलोपन नेमके कसे कार्य करते हे अजून नीटसे समजले नाही.

मिलर-डायकर संलक्षण - सतराव्या गुणसूत्रामधील लहान पी खंडाजवळील जनुकीय भागाच्या विलोपनामुळे या भागातील काहीं जनुके नष्ट होतात. विलोपनामधील जनुकांची संख्या व्यक्तीप्रमाणे बदलते. सतराव्या गुणसूत्रामधील PAFAH1B1 जनुकाच्या विलोपनानंतर मिलर-डायकर संलक्षणातील लक्षण व्यक्त होते. या लक्षणास लायस्सेन्सिफॅली असे म्हणतात.या विकारात मेंदूचा पृष्ठभाग गुळगुळीत बनतो. याव्यतिरिक्त YWHAE या दुसऱ्या जनुकाचेही विलोपन झालेले असल्यास विकाराची तीव्रता वाढते.



आकृती लायसेन्सिफॅलि मिलर डायकर संलक्षण

स्मिथ मेजेनिस संलक्षण- सतराव्या गुणसूत्रामधील विशिष्ठ भागाच्या विलोपनाने स्मिथ मेजेनिस संलक्षण प्रकट होते. सतराव्या लहान पी खंडावर असलेल्या 11.2 भागामध्ये हे विलोपन झालेले असते. तांत्रिक भाषेत हा प्रकार 17p11.2 या पद्धतीने लिहिण्यात येतो. या भागात बहुविध युग्मविकल्पी (मल्टिपल जीन) जनुके असतात. या जनुकांपैकी RAI1 जनुकाच्या विलोपनामुळे बहुतेक शारिरिक, मानसिक आणि

वर्तनामधील स्मिथ मेजेनिस संलक्षणातील दोष उत्पन्न होतात असा वैज्ञानिकांचा अंदाज आहे. RAI1 जनुकाबरोबर आणखी एखाद्या जनुकाचे विलोपन झाले असल्यास स्मिथ मेजेनिस संलक्षण व्यक्त झालेल्या रुग्णामध्ये लक्षणामधील विविधता प्रकट होते.

इतर कर्करोग- सतराव्या गुणसूत्रातील बदल इतर अनेक कर्करोगास कारणीभूत होतात. हे जनुकीय बदल काहीं कायिक पेशीमध्ये झालेले असतात. यामधील एका बदलास समबाहु गुणसूत्र (आयसोक्रोमोसोम 17q) म्हणतात. सतराव्या गुणसूत्रास एक लहान पी खंड व लांब क्यू खंड असतो. पण विकृत सतराव्या गुणसूत्रामध्ये एका लांब क्यू खंडाऐवजी दोन क्यू खंड असतात. लहान पी खंडाचा अभाव असतो. परिणामी विकृत गुणसूत्रामध्ये काहीं जनुके आधिक्य व अ इतर जनुकांचा अभाव असतो. समबाहु सतराव्या गुणसूत्रामुळे तीव्र मायलॉइड ल्यूकेमिया नावाचा रक्त कर्करोग होतो. काहीं दृढ कर्करोगामध्ये उदा मस्तिष्कस्तंभ कर्करोग व मेंदूमधील कर्करोग याना चेता बहिर्जनस्तरीय कर्करोग म्हणतात. सतराव्या क्यू समबाहु गुणसूत्राचा प्रभाव कर्करोगाच्या वाढीवर कसा परिणाम होतो हे स्पष्ट झालेले नाही.

सतराव्या गुणसूत्राच्या संख्येमधील किंवा रचनेमधील बदलांचे विविध परिणाम झालेले दिसतात. बौद्धिक अक्षमता, सावकाश होणारी वाढ, विशिष्ट चेहरेपट्टी, स्नायूदुर्बलता, व खुजेपणा हे त्यातील काहीं परिणाम. अशा बदलातील एक बदल म्हणजे सतराव्या गुणसूत्रातील नेहमीपेक्षा अधिक सतराव्या गुणसूत्राचा भाग. यास एकाधिक द्विगुणित (ट्रायसोमी) म्हणतात.

!! अध्याय सतरा समाप्त !!

!!अध्याय अठरा!!

गुणसूत्र अठरावे

आपल्याला पडलेल्या शंका नेहमी आपले शत्रू असतात. कोणतीही गोष्ट करायचे म्हटले की आपल्याला हे होणार की नाही अशा पडलेल्या शंकेमुळे ती करण्याचे आपण सोडून देतो. पण हरण्याच्या शक्यतेने जे केले नाही ते शक्य झाले असते तर? विल्यम शेक्सपिअर.

तिसऱ्या सहस्रकाच्या पहाटे मानवी जनुकाचा आराखडा आपण वाचायला सुरवात केली. हा आराखडा म्हणजे एखादा ग्रंथ नाही. तो कॉंपॅक्ट डिस्कवर उपलब्ध आहे. या आराखड्यातील काहीं भाग वगळता येतो किंवा अधिक घुसडता येतो. यातील परिच्छेद मागे पुढे करता येतात. आधी असलेल्या ओळीत नवी माहिती घालता येते. या अध्यायात हे नेमके कसे करता येते याबद्दल माहिती मिळवायची आहे. पण या पवित्र माहितीत काहीं घालायचा किंवा काढायचा अधिकार आपल्याकडे आहे काय? हा अध्याय जनुकीय क्रम हाताळणीबद्दल (मॅनिप्युलेशन) आहे. सर्वसामान्य व्यक्तीस जनुकीय विज्ञान कोठल्या दिशेने चालले आहे हे समजेल. हे सर्व करण्याचा परिणाम नव्या मानवाची प्रयोगशाळेत निर्मिती. कदाचित मानवी जीनोममध्ये वनस्पति, प्राणी किंवा दुसऱ्या मानवातील जनुकांच्या सहाय्याने आवश्यक बदल घडवणे शक्य होईल.

अठराव्या गुणसूत्रावर असलेले एक जनुक मोठ्या आतड्यातील कर्करोग दडपण्याचे कार्य करते. सतराव्या अध्यायात अशा जनुकाचा उल्लेख आलेला आहे पण याचे नेमके ठिकाण निश्चित झालेले नाही. एके काळी DCC जनुकाकडे हे काम असावे असे वाटत होते. पण DCC जनुक मज्जारज्जूतील चेतापेशीना मार्ग दाखवण्याचे कार्य करते. याचा कर्करोग दडपण्याशी कसलाही संबंध नाही. कर्करोग दडपणारे जनुक DCC जनुकाबरोबर असते. हे जनुक निसटते असते. कर्करोग दडपणाऱ्या जनुकाची बिघडलेली प्रत जन्मत: व्यक्तीमध्ये असल्यास कर्करोग होण्याची शक्यता वाढते. भविष्यात जनुकीय अभियंत्रिकी वैज्ञानिकास गाडीचा बिघडलेल्या स्पार्कप्लग काढून दुसरा घालता आल्यासारखा बिघडलेला

कर्करोग दडपणारे जनुक बदलता आले तर मोठ्या आतड्याचा कर्करोग बरा करता येईल. कोलाज पद्धतीची चित्रे काढताना कातर व डिंक वापरून चित्र काढतात. संगणकाच्या भाषेत सांगायचे तर सध्याचे सॉफ्टवेअर कोणताही परिच्छेद कोणत्याही पृष्ठावर नेऊ शकते. वाक्य जोडू किंवा तोडू शकते. जनुकीय अभियांत्रिकीचे तत्व व संगणकाच्या धारिकेतीत (फाइल) परिच्छेद 'कट- पेस्ट' चे तत्व समान आहे. जनुके जोडण्यासाठी व योग्य त्या ठिकाणी तोडण्यासाठी कातर व डिंक जरा वेगळ्या पद्धतीचा वापरतात. दोन्ही बाबतीत निसर्गाने कातर व डिंक बनवलेला आहे. कातर रिस्ट्रिकशन एन्झाइम-निर्बंधकारी विकर व डिंक लायगेझ च्या स्वरूपात. लायगेझ डीएनएच्या दोनतुकड्यांच्या जोडकामासाठी उत्तम काम करते. कातरकामासाठीच्या निर्बंधकारी जनुकाचा शोध 1968 साली जिवाणूमध्ये लागला. नेहमीच्या कातरीप्रमाणे हे विकर सर्व ठिकाणी डीएनए तोडत नाही. पण डीएनए बेस जोड्यांचा विशिष्ट क्रम जेथे असेल तेथेच डीएनएचे तुकडे करू शकते. आजच्या काळात चारशेहून अधिक निर्बंधकारी विकरे आढळलेली आहेत. प्रत्येक निर्बंधकारी विकर ठराविक विशिष्ठ क्रमाच्या जागी डीएनए चे दोन भाग करू शकते.

1932 साली स्टॅनफोर्ड युनिव्हर्सिटीतील पॉल बर्ग यानी निर्बंधकारी विकराच्या सहाय्याने विषाणूच्या डीएनएचे दोन तुकडे करून लायजेझच्या सहाय्याने नव्या क्रमाने जोडले. हा नेहमी निसर्गात घडणारा प्रकार मानवाने घडवून आणला. नवे जनुक गुणसूत्रामध्ये जोडणे आता शक्य झाले. एका वर्षात पहिला जनुकीय अभियांत्रिकी पद्धतीने बनवलेला जिवाणू तयार झाला. अन्ननलिकेतील जिवाणूमधील डीएनए मध्ये बेडकाच्या जनुकाचे जोडकाम केले गेले. या प्रकाराची तीव्र प्रतिक्रिया समाजामध्ये उमटली. नव्या तंत्राच्या मागे लागण्याआधी वैज्ञानिकानी थोडे थांबायचे ठरवले. 1974 साली सर्व जनुक अभियांत्रिकीचा एकदा नव्याने विचार करावा या साठी ही विश्रांती. लोकांच्या क्षोभावर फुंकर घालावी अशी वैज्ञानिकांची धारणा. निसर्गाने जीवाणूमधील जनुक जीवाणूमध्ये व बेडकाची जनुके बेडकामध्ये का विकसित केली आहेत? तुम्ही यामध्ये ढवळाढवळ करणारे कोण? याचे परिणाम भयानक होणार नाहीत कशावरून? 1975 साली असिलोमार येथे जनुकीय अभियांत्रिकी प्रयोगावर स्वत: बंधने घालायची तयारी अमेरिकन फेडरल कमिटीने दाखवली. स्वयंनिर्णय यासाठी पुरेसा आहे सामान्य लोकांचा क्षोभ तात्पुरता थांबला. नाहीतरी समाज लवकर विसरतो. पण 1990 च्या मध्यास लोकांचा क्षोभ पुन्हा उसळून आला यावेळचा क्षोभ जनुकीय अभियांत्रिकीतील धोक्यामुळे नव्हे तर नैतिकतेमुळे होता.

जैवअभियांत्रिकी या नव्या उद्योगाचा जन्म झाला. जेनेंटेक, सीटस व बायोजेन अशा नवनव्या कंपन्या नव्या कल्पना घेऊन बाजारात उतरल्या. जीवाणू मधून मानवी प्रथिने

उपचारासाठी, अन्नासाठी व औद्योगिक वापरासाठी मिळवण्याचे कारखाने सुरू झाले. थोड्याच दिवसात यामधील अडचणी स्पष्ट झाल्या. जीवाणूमध्ये सर्वच मानवी प्रथिने सहजसहजी उत्पादित होत नाहीत. औषधी उत्पादन करता येईल अशी प्रथिने मिळवण्यात फार यश मिळाले नाही. जैवअभियांत्रिकी साठी आवश्यक उपकरणे बनवणारी कंपनी मात्र फायद्यात होती या कंपनीचे नाव अप्लाइड बायोसिस्टीम्स. 1980 च्या सुमारास मानवी वृद्धि संप्रेरक जीवाणूमध्ये उत्पादित झाले. मृत शरीराच्या मेंदूमधून आजपर्यंत मिळवण्यात येणारे वृद्धि संप्रेरक अतिशय खर्चिक होते. नैतिक व सुरक्षिततेची भीति वाटण्यासारखे जैवतंत्रज्ञानामध्ये काहींच नव्हते. आजपर्यंत जैवतंत्रज्ञान उद्योगामध्ये एकदासुद्धा अपघात किंवा सामाजिक भीति वाटण्यासारखा प्रसंग घडलेला नाही. जनुक रोपण जैवाभियांत्रिकीच्या टप्प्यामध्ये आले. गवताच्या गंजीमधून नेमके जनुक शोधणे हे सुई गंजीतून शोधण्यासारखे होते. एकदा जनुक वेगळे केले म्हणजे ते जीवाणूमध्ये रोपित करायचे व त्याचा परिणाम जीवाणूमध्ये आधी नसलेल्या पण नव्याने उत्पादित झालेल्या प्रथिनामध्ये कसा होतो हे ठरवायचे. या पद्धतीने मानवी जीनोममध्ये असलेल्या प्रत्येक जनुकाचे कार्य नेमके कसे आहे याचा अभ्यास करण्याचा प्रकल्प ठरवण्यात आला. या कामाची व्याप्ती प्रचंड होती. केवळ तीन अब्ज बेस जोड्यांचा क्रम अक्षरामध्ये लिहायचा म्हटले तर त्याच्या छापील पुस्तकांची उंची एकशे पन्नास फ़ूट भरते. वेलकम ट्रूस्ट च्या सॅंगर सेंटरमध्ये एका वर्षात शंभर मिलियन बेस जोड्या वाचता येतील एवढी क्षमता होती. काम करताना काहीं शॉर्टकट सुचले. पहिला म्हणजे जीनोमपैकी सत्त्याण्णव टक्के क्रम वाचायचा नव्हता. कारण सत्त्याण्णव टक्के जीनोमचे प्रतिकरण प्रथिनामध्ये होत नाही. याला जंक डीएनए म्हणतात. जंक डीएनए मध्ये अव्यक्तेक डीएनए, मिनिसॅटेलाइट डीएनए, बऱ्याच पिढ्यांपासून जीनोममध्ये घुसलेले सुडोजीन, व निरोप्या (मेसेंजर) डीएनए आहेत. फक्त प्रथिनामध्ये व्यक्त होणाऱ्या जनुकावर लक्ष केंद्रित करायचे तर फक्त तीन टक्के जीनोम वाचायचा होता. थोड्या वेळात हे काम करायचे तर थोडा वेगळा मार्ग काढायला हवा. हा मार्ग होता सी-डीएनएचा. प्रथम पेशीतील आरएनए वेगळा करायचा, बहुतेक आरएनए मेसेंजर आरएनए (निरोप्या) असतात. निरोप्या आरएनए ज्या जनुकांची प्रत बनवायची त्याची कोडेड प्रत असते. निरोप्या आरएनए वाचला म्हणजे मूळ जनुकाचे टेक्स्ट समजते. दोन निरोप्या आरएनए मध्ये जंक डीएनए कधीही असत नाही. या प्रकारातील एक अडचण म्हणजे गुणसूत्रामधील जनुकाचे ठिकाण किंवा स्थान निरोप्या आरएनएपासून कधीही समजत नाही. 1990 साल संपण्याच्या सुमारास डीएनएचे तुकडे करण्याची 'शॉटगन' पद्धत आस्तित्वात आली. याने तंत्र बदलून गेले. जीनोम वाचण्यासाठी दोन पद्धती प्रचलित झाल्या

एका बाजूस हायस्कूलमधून शिक्षण पूर्ण न करू शकलेला व्हिएटनाम युद्धातील सैनिक व जैवतंत्रज्ञानातील सर्वात मोठी कंपनी असलेला क्रेग व्हेंटेर, व दुसऱ्या बाजूस सरधोपट मार्गावर चालणारा केंब्रिज वैज्ञानिक जॉन सुलस्टन. क्रेग व्हेंटेरच्या मागे त्याची स्वत:ची सेलेरा कंपनी व जॉन सुलस्टनच्या मागे वेलकम ट्रस्ट.

आता परत एकदा जनुक हातालणीच्या प्रश्नाकडे पाहूया. जिवाणूमध्ये जनुक स्थापित करणे व मानवी गुणसूत्रामध्ये जनुक रोपण या दोन्ही स्वतंत्र गोष्टी आहेत. जीवाणू नवा डीएनए स्वत:च्या जीनोममध्ये घ्यायला उत्सुक असतो. नवा डीएनए जीवाणू डीएनए मध्ये लहान वर्तुळाच्या स्वरूपात- प्लाझमिड (न्यष्टिबाह्य गुणधर) स्वीकारून आपल्या जीनोमचा भाग करवून घेतो. जिवाणूचे शरीर एकाच पेशीचे असते. मानवी शरीर 100 अब्ज पेशीनी बनलेले आहे. उद्दिष्ट मानवी जीनोममध्ये जनुक रोपण करायचे असल्यास ते जनुक 100 अब्ज पेशीमध्ये घालावे लागेल. याचा दुसरा मार्ग म्हणजे जनुक एक पेशीय भ्रूणामध्ये घालायचे. 1970च्या सुमारास लागलेल्या रिट्रोव्हायरसच्या शोधानंतर 'जनुकोपचार' टप्प्यात आले असे वैज्ञानिकाना वाटू लागले. रिट्रोव्हायरसमध्ये आरएनए च्या भाषेत एक संदेश लिहिलेला असतो " माझी कॉपी करून तो भाग गुणसूत्रामध्ये सामावून घ्या". जनुकीय उपचार करू इच्छिणाऱ्या वैज्ञानिकाना फक्त रिट्रोव्हायरस घेऊन त्यातील काहीं घातक जनुके 'कट' करायची त्यात मानवी जनुके घालायची व रुग्णामध्ये प्रक्रिया केलेल्या विषाणूचे अंतक्षेपण करायचे. विषाणू शरीरातील पेशीमध्ये शिरला म्हणजे जनुकीय बदल केलेला मानव तयार झाला. 1980 सालापासून अशा प्रयोगांच्या सुरक्षिततेचे काय असा प्रश्न वैज्ञानिकांसमोर होताच. जी जनुके रिट्रोव्हायरस मधून वगळलेली आहेत ती पुन्हा रिट्रोव्हायरस मध्ये जाणार नाहीत याची खात्री काय? रिट्रोव्हायरस अपेक्षेपेक्षा उत्तम काम करायला लागेल पण कायिक पेशाऐवजी जनन पेशीमध्ये रिट्रोव्हायरसने शिरकाव केला तर? रिट्रोव्हायरसमुळे कर्करोग झाला तर? यातील सर्व पर्याय रिट्रोव्हायरससाठी उपलब्ध आहेत. 1980 साईन मार्टिन क्लाइन या वैज्ञानिकाने थॅलॅसेमियाने त्रस्त रुग्णामध्ये एक निरुपद्रवी विषाणूचे अंतक्षेपण केले. क्लाइन स्वत:ची नोकरी गमावून बसला. त्याच्या प्रयोगाचे रिझल्ट कधीच प्रसिद्ध झाले नाहीत. पण प्रत्येकाच्या म्हणण्यानुसार असे प्रयोग अकाली करू नयेत.

पण उंदरावर केलले प्रयोग आशा व निराशा दोन्ही दर्शवणारे होते. जनुकीय उपचार घातक असण्याऐवजी त्याची परिणामकारकता काय यावर प्रश्न उपस्थित झाले. रिट्रोव्हायरस फक्त एकाच प्रकारच्या उतीमध्ये शिरकाव करू शकतो हे सिद्ध झाले. जनुके

रोपित केलेल्या पेशी काळजीपूर्वक 'पॅक' केल्यानंतरच शरीरात संक्रमित करता येत होत्या. एकदा शरीरात गेल्यानंतर कोणत्या गुणसूत्रामध्ये जनुके रोपित होतील याची खात्री देता येत नव्हती. अशा पेशी शरीरामधील प्रतिकार यंत्रणेच्या चाचण्यामधून सहजासहजी सुखरूपपणे सुटत नसत. 1980 पर्यंत केलेल्या प्रयोगामध्ये फार थोडी मानवी जनुके रिट्रोव्हायरसमध्ये रोपित केली गेली होती. पण 1989 साली याक्षेत्रातील अडथळे दूर झाले. सशामधील जनुके माकडाच्या पेशीमध्ये रोपित करण्याचे प्रयोग यशस्वी झाले. रोपित केलेली मानवी जनुके परत मानवी पेशीमध्ये आणली गेली त्या पाठोपाठ मानवी जनुके उंदरामध्ये स्थापित केली. अशा वेळी तीन महत्वाकांक्षी फ्रेंच वैज्ञानिक अँडरसन, मायकेल ब्लीज, व स्टीवन रोजेन्बर्ग याना मानवी प्रयोगाची वेळ आलीआहे असे वाटू लागले. अमेरिकन फेडरल गव्हर्नमेंटच्या रिट्रोव्हायरस अॅड्व्हायझरी कमिटीबरोबर केलेल्या लांब कंटाळवाण्या चर्चेनंतर बरे होऊ न शकणाऱ्या कर्करोग रुग्णांवर उपचार करण्याची परवानगी मिळाली. आधी काय करायचे ही वैज्ञानिक व डॉक्टर यांच्यामधील चर्चा चालू झाली. प्रायोगिक वैज्ञानिकांच्या मते रुग्णांवर रिट्रोव्हायरस उपचार करण्याची अकारण घाई होत आहे. केलेल्या प्रयोगाचे यश मर्यादित आहे. कर्करोग उपचार करणाऱ्या डॉक्टरांच्या मते देशामध्ये दर मिनिटाला एक रुग्णाचा कर्करोगामुळे मृत्यू होत असताना घाई करणे आवश्यक ठरते. जेंव्हा असे उपचार करायचे याची 146 मिनिटापूर्वी चर्चा चालू झाली तेवढ्यात 146 रुग्ण कर्करोगाने मरण पावले आहेत. मग थांबायचे कशाला? शेवटी 20 मे 1989 या दिवशी कमिटीने उपचाराना परवानगी दिली. दोनच दिवसानी मॉरिस कुंझ या ट्रक ड्रायव्हरच्या शरीरात नवे जनुक असलेल्या श्वेत पेशींचा समूह मुद्दाम सोडण्यात आला. त्याचा मेलॅनोमा जातीचा कर्करोग जीवघेणा होता. त्यावरील सर्व ज्ञात उपचार थांबवले होते. एका नव्या कर्करोग उपचार पद्धतीस प्रारंभ करावा म्हणून कर्करोग पेशींचे भक्षण करणाऱ्या डिझायनर श्वेतपेशी शरीरबाह्य वाढवून आधीच तयार केलेल्या होत्या. या श्वेतपेशी रिट्रोव्हायरसने असलेल्या जीवाणूने बाधित केल्या. त्याना शरीरात सोडलेल्या श्वेतपेशींचा पाठपुरावा करायचा होता. उपचारादरम्यान कुंझ मरण पावला. उपचारामधून काहींही आश्चर्यकारक निघाले नाही. पण जनुकोपचाराची सुरवात तर झाली.

1990 मध्ये अँडरसन व ब्लीज आणखी एकदा कमिटीसमोर अधिक महत्वाकांक्षी कल्पना घेऊन सादर झाले. यावेळी पेशीमध्ये रोपित केलेले जनुक फक्त खुणेसाठी नव्हे तर बरे करण्याच्या साठी बनवलेले होते. अति विरळा प्रतिकार क्षमता अभाव आजार सिव्हिअर कंबाइंड इम्युनो डिफ़िशिअन्सी (स्किड) झालेल्या व्यक्तीसमोर मृत्यूची वाट असते. ज्या बालकाना हा आजार झालेला असतो त्यांच्या शरीरात कोणत्याही

संसर्गास प्रतिकार करण्याची क्षमता कधीही निर्माण होत नाही. यामुळे शरीरातील सर्व श्वेतपेशींचा मृत्यू होतो. पूर्णपणे जंतुविरहित केबिनमध्ये जंतुविरहित फुग्यामध्ये रुग्णास कसल्याही जंतुसंसर्गाशिवाय ठेवणे किंवा योग्य अशा दात्याच्या अस्थिमज्जा रोपणाशिवाय दुसरा उपाय या आजारावर नाही. असे बालक अल्पायुषी असते वारंवार जंतुसंसर्गाने आजारी पडणे हे त्याचे भविष्य. विसाव्या गुणसूत्रावरील ADA जनुकाच्या अभावाने हा आजार होतो. अँडरसन व ब्लीज यानी स्किड आजार झालेल्या मुलाच्या रक्तातील काहीं श्वेतपेशी बाहेर काढल्या व नव्या ADAजनुकाचे रोपण केलेल्या रिट्रोव्हायरस सहित पेशी परत मुलाच्या रक्तामध्ये संक्रमित केल्या. हा प्रयोग वादाच्या भोवऱ्यात सापडला. पण हा वाद विरुद्ध दिशेने झालेला होता. 1990 साली स्किड आजारावर असलेला प्रचलित उपाय म्हणजे जनावरांच्या शरीरात ADA जनुकाच्या पासून बनलेले प्रथिन रुग्णाच्या शरीरात अंतक्षेपणाने घालणे. मधुमेह बरा करण्यासाठी मेंढी किंवा डुकरापासून मिळवलेले इन्शुलिन रुग्णास दिल्यासारखाच हा प्रकार होता. प्रथिन उपचाराने रुग्णाचा आजार आटोक्यात येत असेल तर जनुक उपचाराची आवश्यकता नाही असे उपचार करणा-यांचे मत.

प्रारंभीच्या काळात प्रत्येक उपचार किचकट असतात. हळू हळू उपचारातील इतर गुंतागुंत कमी झाली म्हणजे उपचार यशस्वी होण्याची खात्री व परिणामकारकता वाढते. उपचारांचा खर्च कमी होतो. जनुक उपचार पद्धतीचे तसेच झाले. PEG-ADA म्हणजे ADA पासून बनलेल्या प्रथिनामुळे स्किड आजारावर उपचार होत असत पण यामागे महिनाभर कमरेमध्ये तीव्र वेदना होणारी अंतक्षेपणे घ्यावी लागत. प्रथिन उपचार महागडे व आयुष्यभर घेण्याची गरज असे. जनुक उपचारामुळे रुग्ण बरा होणे शक्य झाले तर एकदाच केलेल्या उपचाराने रुग्णाच्या शरीरातच प्रतिकारक्षमता तयार झाली असती.

सप्टेबर 1990 मध्ये अँडरसन व ब्लीज यानी अशँती डिसिल्वा या साडेतीन वर्षांच्या मुलीवर जैवतंत्रज्ञानाने बनवलेल्या ADA जनुकाचे उपचार केले. त्वरित या उपचाराचे परिणाम आले. रुग्णाच्या रक्तातील श्वेत पेशींचे प्रमाण तिप्पट झाले. प्रतिकार क्षमता प्रथिनामध्ये वाढ झाली. सामान्य व्यक्तीमध्ये जेवढे ADA असते त्यातील एक तृतियांश प्रथिन तिच्या शरीरात बनू लागले. हे यश जनुकोपचाराने मिळाल्याची खात्री नव्हती कारण तिच्यावर ADA प्रथिनोपचार चालूच होते. जनुकोपचाराचा उपयोग झाला एवढेच. आज जगभरातील दर चार पैकी एका स्किड रुग्णावर जनुकोपचार केले जातात. PEG-ADA प्रथिनोपचार घेणाऱ्या रुग्णाहून जनुकोपचार घेणाऱ्या रुग्णावरील साइड

एफ्फेक्ट सौम्य आहेत. शरीरातील कोलेस्टेरॉल अधिक होणे, हीमोफिलिया व सिस्टिक फायब्रॉसिस या तीन आजारावर रिट्रिव्हायरस उपचार आटोक्यात आणण्याचे प्रयत्न चालू आहेत. पण जनुकोपचाराचे प्रमुख धेय्य कर्करोग आहे. 1992 साली केनेथ कल्व्हर यानी एक धाडसी निर्णय घेतला. मानवी शरीरात जनुक रोपित रिट्रोव्हायरसचे सरळ इंजेक्शन देणे. यापूर्वी मानवी पेशी शरीराबाहेर वाढवून त्यामध्ये जनुकासहित रिट्रोव्हायरस घातला जात असे. अशा पेशी आणखी एकदा मानवी शरीरात संक्रमित करीत. मेंदूचा कर्करोग झालेल्या वीस रुग्णांमध्ये सरळ कर्करोगाच्या गाठीतच अशी इंजेक्शने दिली गेली. मेंदूमध्ये इंजेक्शन हा प्रकार ऐकायला सुद्धा भयंकर वाटतो. पण कल्वर यानी रिट्रोव्हायरसमध्ये नागीणीचा (हर्पिस) विषाणू मधील जनुक घातलेले होते. धूर्त कल्वर यानी रुग्णावर नागिणीच्या विषाणूवरील उपचार करण्यास प्रारंभ केला. औषधामुळे नागीणीबरोबर कर्करोग पेशीसुद्धा नाहिशा होतील असा त्यांचा अंदाज. एका रुग्णावर त्याचा अपेक्षित परिणाम दिसला पण चार रुग्ण जसेच्या तसे होते.

जनुकीय उपचारांचे हे सुरवातीचे दिवस होते. आजच्या रोपण शस्त्रक्रियेप्रमाणे असे उपचार नेहमीच्या रुग्णालयात होण्यास फार दिवस लागणार नाहीत. हृदय रोपण शक्यतेच्या टप्प्यात येईल असे दहा वर्षापूर्वी कोणाला सुचलेसुद्धा नसते. कर्करोग जनुकीय उपचाराने बरा होईल किंवा रक्तवाहिन्या परत वाढू शकतील किंवा टेलोमरेझ (अंत्यखंड) परत वाढू शकेल या शक्यता आहेत. कर्करोग जनुकीय उपचाराने बरा होण्याची शक्यता वाढली आहे एवढेच. रुग्णावर सुरक्षित उपचार तेवढेच महत्वाचे आहेत. सुदैवाने नैतिकतेचा प्रश्न उभा राहिला नाही. केमोथेरपी किंवा रेडिएशन आपल्या जवळच्या रुग्णावर चालू असणे हा अनुभव नातेवाइकाना वेदना देणारा असताना त्यामानाने वेदनारहित उपचाराकडे वळणे स्वाभाविक होते. शरीरात घातलेले जनुक जनन पेशीच्या जवळपास सुद्धा पोहोचत नसल्याने पुढील पिढीत ती उतरण्याचा धोका जवळजवळ नव्हता. तरी पण सामान्य जनतेच्या मनात ही भीती राहून गेली.

या भीतीचे कारण वैज्ञानिकांच्या घिसाडघाईत होते. सोयाबीन व उंदरामध्ये वापरलेल्या जनुकीय बदलामुळे 1990 साली जगभर जनुकीय बदल केलेल्या पिकाविरुद्ध मत झालेले होते. पिकांच्या बाबतीत अनेक कारणानी जनुकीय बदल झपाट्याने वापरले गेले. याचे पहिले कारण आर्थिक होते. कृषि क्षेत्रात शेतकरी अनेक वर्षे पिकांच्या किडींचा प्रतिकार करणाऱ्या बियाण्यांच्या प्रतीक्षेत होते. ऐतिहासिक काळात गहू, भात व मका वन्य तृणापासून आंतरजनन पद्धतीने विकसित केले गेले. पण असे करताना बियाण्यामधील गुण व जनुके कशी बदलत गेली हे शेतकऱ्याना कधीच समजले नाही. आधुनिक काळात 1960

पासून 1990 पर्यंत वाढत्या लोकसंख्येला पुरेल एवढे धान्य मिळत गेले. याचे कारण हरित क्रांती. वनस्पतीवर प्रयोग करणे सोपे होते. केवळ अपघाताने अॅग्रोबॅक्टेरियमचा शोध लागला. अॅग्रोबॅक्टेरियमच्या जीनोममध्ये असलेला डीएनए कोणत्याही वनस्पति पेशीत जाऊन टी प्लाझमिड च्या स्वरूपात वनस्पतीच्या गुणसूत्रामध्ये जाऊ शकतो हे वैज्ञानिकांच्या लक्षात आले. अॅग्रोबॅक्टेरियम तयार वाहक होते. यामध्ये प्लाझमिड घालायचा वनस्पतीच्या पानावर अॅग्रोबॅक्टेरियम चोळला म्हणजे फक्त त्याचा संसर्ग वनस्पतीमध्ये होण्याची वाट पहायची. वनस्पतीचे बियाणे नव्या जनुकासहित उगवायचे. 1983 साली तंबाखूची नवी रोपे या पद्धतीने तयार केली गेली. या पाठोपाठ पेटुनिया (अमेरिकन फुलाचे रोप), व कपाशीची रोपे तयार झाली. कडधान्ये अॅग्रोबॅक्टेरियम संसर्गास प्रतिकार करतात. त्यामुळे जनुके पेशीमध्ये घालण्यासाठी नवे तंत्र शोधण्यात आले. जनुके चक्क सोन्याचे सूक्ष्म कण पेशीमध्ये जनुकासहित फवारून पेशीमध्ये घुसवण्यात आले. या तंत्रास कणबंदूक तंत्र म्हणतात. सर्व वनस्पति जैवतंत्रज्ञान उद्योगात हे तंत्र आता चांगलेच रुळलेले आहे. या मुळे अधिक काळ न कुजता राहतील असे टोमॅटो, बोंड अळीचा प्रतिकार करेल अशी कपाशी, कोलोराडो भुंगेरा प्रतिबंधक बटाटा, खोड अळी प्रतिबंधक मका व असे अनेक वाण बनवले गेले. प्रयोगशाळेतून प्रत्यक्ष उत्पादन घेण्यास फार खळखळ झाली नाही. काहीं वेळा प्रयोग फारसे यशस्वी झाले नाहीत. 1996 साली बोंड अळी प्रतिबंधक कपाशीच्या बियाण्यावर अळीचा भयंकर प्रादुर्भाव झाला. अशा वेळी पर्यावरणवाद्यांचे अशा पिकांकडे लक्ष गेले. अटलांटिक ओलांडून जनुकीय परावर्तित पिके युरोपमध्ये पोहोचल्यानंतर युरोपमध्ये जनुकीय परावर्तित पिकांच्या विरुद्ध चळवळीने आधीच जोर पकडलेला होता. कारण 'मॅड काउ' आजारामुळे बाधित जनावरांच्या मांसाने बाजार भरलेला होता. जनुकीय परावर्तित पिकांवरील विश्वास उडण्याचे कारण युरोपमध्ये असलेले अन्न सुरक्षा नियम. तीन वर्षानंतर जेंव्हा अमेरिकेत जनुकीय परावर्तित पिके सामावली गेली तेंव्हा युरोपचा विरोध आपोआप मावळला. मोनसँटो या बलाढ्य अमेरिकन बियाण्यांच्या कंपनीने तण प्रतिबंधक राउंडअप च्या बेसुमार वापरण्यावर भर देण्याची चूक युरोपमध्ये केली. पिके घेण्याआधी राउंडअप च्या वापरामुळे शेतातील निरुपद्रवी पण पर्यावरणास उपयोगी तण सुद्धा जळून गेले. पर्यावरणवाद्यांचा विरोध या बेसुमार तणनाशकास होता. पर्यावरण अतिरेक्यानी सुधारित तेलबियाण्यांचे प्लॉट उखडून किंवा जाळून टाकले. युरोपमधील ग्रीनपीस संघटनेच्या सर्वात प्रथम प्राधान्य असलेल्या तीन मुद्द्यामध्ये जनुकीय परावर्तित पिकांचा कार्यक्रम होता.

प्रसारमाध्यमानी त्यांच्या नेहमीच्या पद्धतीने विषय झोडपायचे ठरवले होते. दोन्ही बाजूंचे अतिरेकी मुलाखती व प्रश्न प्रतिप्रश्न तयार ठेवूनच होते. एका भयंकर तापलेल्या चर्चेदरम्यान एका वैज्ञानिकास सेवानिवृत्त होण्यास भाग पाडले. त्या वैज्ञानिकाने बटाट्यामध्ये लेक्टिन जनुक घातल्याचे व लेक्टिन उंदरावर विपरित परिणाम करीत असल्याचे कबूल केले. एवढीच चूक त्याला भोवली. जनुकीय अभियांत्रिकी जेवढी सुरक्षित तेवढीच घातक. काहीं जनुके पर्यवरणावर विपरित परिणाम करणारी. राउंडअप प्रतिकारक 'रेप' (एक तेल बियाणे) इतर तणामध्ये प्रतिकार उत्पन्न करते त्यामुळे घातक. पण कीड प्रतिबंधक बटाट्यावर कमी कीडनाशके वापरावी लागतात. कीडनाशके वाहून नेण्यासाठी कमी वाहने लागल्याने इंधनाची बचत होते. जनुकीय परावर्तित पिकावर टीका करणा-यांचे काहीं बाबतील असणारे अंज्ञान टोकाची भूमिका घेण्यास भाग पाडते. एक जनुकीय परावर्तित पीक बाजारात आणण्याआधी त्यावर हजारो चाचण्या घेऊन त्याची उपयुक्तता व सुरक्षितता तपासलेली असते. जनुकीय परावर्तित पिके बाजारात येण्याआधी बियाणावर किरणोत्सार्गाचा मारा करून नवे बियाणे तयार होत असे. बियाण्यांच्या जनुकामध्ये कोणता बदल झाला आहे हे आधी कळण्याची कोणतीही सोय नसताना नवे बियाणे बाजारात येई.

या क्षेत्रात राजकारण घुसायला वेळ लागला नाही. 1992 मध्ये पायोनिअर या जगातील सर्वात मोठ्या बियाण्यांच्या कंपनीने ब्राझील नट मधील एक जनुक सोयाबीनमध्ये घातले. याचे कारण म्हणजे सोयाबीनमध्ये असलेला मिथिओनिन या अमिनो आम्लाचा अभाव. यामुळे सोयाबीनमधील नैसर्गिक उणीव दूर व्हावी हा उद्देश होता. पण ब्राझील नट ची अॅलर्जी फार थोड्या व्यक्तींना असल्याचे आढळले. हे समजल्यानंतर पायोनिअर कंपनीने प्रोजेक्ट बासनात गुंडाळला. संख्याशास्त्राप्रमाणे दरवर्षी दोन अमेरिकनांचा ब्राझील नट च्या अॅलर्जीने मृत्यू झाला असता पण लाखो व्यक्तींच्या आहारात सुधारित सोया पोहोचले असते. असे उदाहरण समोर असताना पर्यावरण वाद्यानी पायोनिअर कंपनीवर घाई घाईने लोकांच्या जिवाशी खेळणारा धंदा करण्याचा प्रयत्न केल्याचा ठपका ठेवला. 2000 साली एकट्या अमेरिकेतील जनुकीय परावर्तित पिकांचे क्षेत्र साठ टक्क्यावर पोहोचले.

कोणी कितीही विरोध केला तरी जनुकीय परावर्तित पिके राहणारच. तीच बाब जनुकीय परावर्तित प्राण्यांची. वनस्पतीप्रमाणे जनुकीय बदल केलेले प्राणी बनवणे सोपे झाले आहे. याना ट्रांन्सजेनिक असे म्हणतात. उंदरामध्ये मधुमेह होईल असे उंदीर बनवून त्यांवर मधुमेह बरा करण्याचे संशोधन करणे सर्वमान्य झाले आहे. गायीसारख्या पशूमध्ये हे अधिक अवघड आहे. एका प्रयोगात कर्करोग होण्याची खात्री असलेल्या उंदराच्या पेशीमध्ये

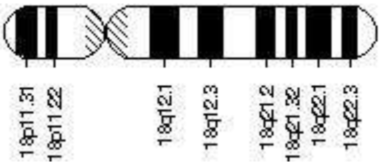
मानवातील अठरावे गुणसूत्र घातल्यानंतर उंदराचा कर्करोग बरा झाला. पूर्ण अठरावे गुणसूत्र घालण्याऐवजी कर्करोग दमनकारी (सप्रेसर) जनुक घालणे अधिक सोयीचे होते.

सूक्ष्म अनुयोजन तंत्र हे याहून अधिक उपयोगी ठरले. जनुक नेमक्या कोणत्या ठिकाणी घालायचे हे सरळ दिसू लागले. उंदराच्या तीन दिवस वयाच्या गर्भामध्ये मारिओ कॅपेच्चि याने 1988 साली आवश्यक गुणसूत्रामध्ये जनुक घातले. असे करताना गर्भपेशीमधील सदोष जनुक काढले. कॅपेच्चि यानी उंदरातील कर्करोग जनुक क्लोन केले या जनुकाचे नाव int-2. हे जनुक उंदरामध्ये पेशीची छिद्रे विद्युत प्रवाहाच्या सहाय्याने मोठी करून दुसऱ्या उंदरामध्ये int-2 जनुक घातले. या प्रकारास समजात पुन:संयोजन म्हणतात. ही क्रिया तुटलेला डीएनए रिपेअरी करताना पेशीमध्ये होत असते. नव्या जनुकाला सामावून घेऊन या क्रियेने आधीचे जनुक रिपेअर होते . अशा त-हेने भ्रूण पेशी परत गर्भामध्ये घालता येते. विकसित झालेला भ्रूण विचित्रोतकी (कायमेरा) पद्धतीचा होतो. अशा उंदरामधील काहीं पेशीमध्ये नवे जनुक असते. समजात पुन:संयोजन जनुकीय अभियांत्रिकीमध्ये जनुक रिपेअरीसाठी जसे उपयोगी पडते तसे नेहमीच्या जनुकांची मोडतोड सुद्धा करता येते. नेहमीच्या जनुकाच्या ठिकाणी बिघडलेले जनुक घातले म्हणजे जनुकाचे नेमके काम समजते. ट्रान्सजेनिक प्राणी फक्त वैज्ञानिकानाच उपयोगी आहेत असे नाही तर ट्रान्सजेनिक मेंढी, गुरे, डुककर, व चिकन याना औद्योगिक मागणी आहे. मेंढीने या आधीच मानवी रक्तामधील गोठण्यास आवश्यक प्रथिनाचे उत्पादन करण्यास प्रारंभ केला आहे. दुधामधून मिळणाऱ्या रक्तगोठण प्रथिनामुळे रक्तगळ झालेल्या रुग्णाना दिलासा मिळाला आहे. 1997 साली डॉली या क्लोन केलेल्या मेंढीपासून हेच उत्पादन मिळवले होते. क्यूबेक मधील एका कंपनीने कोळयाचे जाळे बनवणारे प्रथिनाचे जनुक मेंढीच्या दुधामधून मिळवण्यासाठी मेंढीमध्ये रोपित केले. आणखी एक कंपनी कोंबडीच्या अंड्यामध्ये मानवी उत्पादने आवश्यक प्रतिजैविके व खाद्यामध्ये आवश्यक मिश्रके यांचे जनुकापासून उत्पादन घेण्याच्या तयारीत आहे. गुरांमध्ये अधिक प्रथिनयुक्त स्नायू, अधिक दुधाळ जनावरे, व अधिक चवदार अंडी यांचे प्रयत्न शक्यतेच्या टप्प्यात आहेत.

हे सर्व वाचायला मनोरंजक वाटते. पण प्रत्येक गोष्टीच्या तांत्रिक बाबी तेवढ्याच किचकट आहेत. ट्रान्सजेनिक मानव बनवण्यातील अडथळे थोड्याच दिवसात दूर होतील असे दिसते. आवश्यक जनुक घातलेल्या तुमचीच पेशी मानवी अंडपेशीत घालायचे व त्यापासून मानवी यकृताचे उत्पादन घ्यायचे हे विज्ञानकथेतील भाकित शक्यतेच्या टप्प्यात आहे. मानवी क्लोन नैतिकतेच्या दृष्टीने योग्य की नाही हे अजून ठरायचे आहे. बहुतेक देशामध्ये मानवी क्लोन करण्याच्या प्रयोगाना आर्थिक मदत देण्यास प्रतिबंध आहे. जरी

मानवी क्लोन तयार झाला तरी त्याचे राष्टीयत्व कोणते, त्याचे नाव काय, कायदेशीर हक्क कोणते अशी गुंतागुंत वाढत राहिल्याने अशा प्रयोगाना बंदी घालण्यात आली आहे. एक साय फाय "सिक्थ डे" हा अर्नॉल्ड श्वाझ्नायगरचा सिनेमा पाहिल्यास यातील गुंतागुंत समजेल.

या वर्षी बीआरसी 1 व बीआरसी 2 ही दोन्ही स्तन कर्करोग जनुके जीनोममध्ये असल्याने एंजेलिना जोली या अभिनेत्रीने आपले गर्भाशय काढून टाकले. जनुक जीनोममध्ये असल्याचे समजल्यानंतर हे कृत्य तिने जाहीरपणे कबूल केले. पण मोठ्या आतड्याचा कर्करोग होण्याची शक्यता वाढवणारे बिघडलेली कर्करोग दमनकारी जनुक असल्यास काय करणार? जीनोममधील जनुक ओळखले तरी कर्करोग होऊ नये यासाठी कच्ची केळी व ॲस्पिरिनचा वापर यामुळे आतड्याचा कर्करोग टळत असेल तर केमोथेरपी व रेडिएशन यांच्या वाटेस कोणीही जाणार नाही. जनुकीय माहिती पण सामान्य व्यक्तीस परवडणारे उपचार हे सूत्र अधिक सोयीचे.



आकृति गुणसूत्र अठरावे

मानवी पेशीतील तेवीस गुणसूत्रापैकी अठराव्या गुणसूत्राच्या जोडीतील एक मातेकडून व एक पित्याकडून आलेले असते. अठराव्या गुणसूत्रात 78 दशलक्ष डीएनए बेस जोड्या असतात. एकूण पेशीतील 2.8 टक्के डीएनए अठराव्या गुणसूत्रात असतो. जनुक शोधण्याच्या विविध पद्धती असल्याने अठराव्या गुणसूत्रामधील व्यक्त होणाऱ्या जनुकांची संख्या 200-300 पर्यंत असते. (मानवी शरीरात एकूण 20, 000-25000 जनुके असतात.

अठराव्या गुणसूत्राची रचना व संख्या बदलल्यास शरीरात अनेक व्याधी उत्पन्न होतात

18 क्यू लोप संलक्षण

अठराव्या गुणसूत्रामधील लांब क़्यू खंडाचा लोप झाल्याने अनेक जनुके गुणसूत्रामधून वगळली जातात. बौद्धिक अक्षमता व चेतासंस्थेमधील बिघाड ही या लोपनाची प्रमुख लक्षणे आहेत. काहीं व्यक्तीमध्ये मेंदू व मज्जारज्जूमधील श्वेत भाग (मेंदूमध्ये करडा व श्वेत असे दोन भाग उतींच्या रंगामुळे दिसतात) नाहिसा होतो. 18 क्यू लोप संलक्षणाची दोन प्रकार करता येतात. पहिला क्यू खंडाच्या दूरस्थ (डिस्टल) भागाचे

विलोपन व क्यू खंडाच्या गुणसूत्रबिंदूच्या जवळील (समीप) भागाचे विलोपन. दोन्ही विलोपनांची लक्षणे ओव्हर्लॅपिंग (आच्छादलेली) असतात. काहीं लक्षणे दोन्ही संलक्षणांमध्ये समान असून काहीं पहिल्या संलक्षणामध्ये अधिक व दुसऱ्यामध्ये सौम्य आढळतात. उदाहरणार्थ ऐकू येण्यामधील बिघाड व हृदय क्रियेमधील अडथळे. समीप क्यू विलोपन संलक्षणामध्ये अधिक तीव्र उमटतात. तर दूरस्थ क्यू 18 संलक्षणामध्ये झटके येण्याची लक्षणे अधिक.

टेट्रासोमी 18 (चतु:गुणसूत्री 18) चतु:गुणसूत्री 18 हा प्रकार विकृत अधिक गुणसूत्राच्या जोडीमुळे उदभवतो. यास चतु:गुणसूत्री 18 पी म्हणतात. या गुणसूत्रामध्ये दोन एकसारखी जादा गुणसूत्रे पेशीमध्ये आढळतात. सामान्य पेशीमध्ये असलेले अठरावे गुणसूत्र एक लहान पी व लांब क्यू गुणसूत्रासहित असते. पण चतु:गुणसूत्रतेमधील चारही गुणसूत्रे दोन क्यू खंड किंवा दोन पी खंडांची असतात. आयसोक्रोमोसोम 18 पी संलक्षणामध्ये अठराव्या गुणसूत्रातील दोन पी खंडच असतात. चतु:गुणसूत्रतेमुळे व्यक्तीच्या सामान्य वाढीवर परिणाम होतो. यामुळे मानसिक वाढ खुंटणे वाढ सावकाश होणे असे प्रकार उद्भवतात.

त्रिगुणसूत्री 18- शरीरातील प्रत्येक पेशीमध्ये दोन अठराव्या गुणसूत्राऐवजी आणखी एक म्हणजे तीन अठरावी गुणसूत्रे असल्यास यास त्रिगुणसूत्री 18 म्हणतात. क्वचित फक्त अठराव्या गुणसूत्राचा एक खंडच अधिक असतो यास अर्ध त्रिगुणसूत्री म्हणतात. अर्ध त्रिगुणसूत्री 18 मध्ये लांब क्यू भागच दुसऱ्या गुणसूत्रास जोडलेला असतो. पूर्ण क्यू खंड जादा असल्यास याचे तीव्र परिणाम व्यक्तीवर दिसतात.

इतर गुणसूत्रीय बिघाड- अर्ध एक गुणसूत्रता म्हणजे 18p- अठराव्या गुणसूत्रापैकी लहान खंडाचा लोप. असे लोपन झालेल्या व्यक्ती गोल चेहऱ्याच्या अधिक लांब कान असलेल्या व नाक व ओठामधील अंतर कमी असलेल्या असतात. यांच्या डोळयांच्या पापण्या अर्धवट मिटल्यासारख्या दिसतात. 18p- बिघाड असलेल्या दहा ते पंधरा टक्के व्यक्तींच्या मेंदू व मज्जारज्जूच्या रचनेमध्ये गंभीर बिघाड असतात. असा बिघाड असलेल्या व्यक्ती अल्पायुषी असतात.

!! अठरावा अध्याय समाप्त !!

!! अध्याय एकोणीसावा !!

गुणसूत्र एकोणीसावे

Prevention

Ninety-nine per cent of people don't have an inkling about how fast this revolution is coming.

Steve Fodor, president of Asymetrix

कोणत्याही वैद्यकीय तंत्रज्ञानाच्या वापराबरोबर नैतिकतेचा प्रश्न उभा करणे हे माणसाचे वैशिष्ठ्य बनले आहे. तंत्रज्ञानाने जीव वाचवता येत असल्यास ते शंभरटक्के नैतिकतेच्या कसोटीवर पारखता येईलच असे नाही. अश्मयुगात आपल्या जवळच्या व्यक्ती देवीने बळी पडत असता पहात राहणे या शिवाय दुसरा मार्ग नव्हता. एडवर्ड जेन्नर यानी देवीची लस शोधून काढल्यानंतर ती टोचून घेणे हे प्रत्येकाचे कर्तव्य ठरले. एकोणीसाव्या शतकात क्षयाने खंगत राहिलेल्या माता पित्याना पाहणे हा सुन्न करणारा अनुभव होता. फ्लेमिंग यानी पेनिसिलिनचा शोध लावल्यानंतर मरणासन्न क्षयाच्या रुग्णाना पेनिसिलिन देण्यासाठी आपोआप पावले वळू लागली. जी गोष्ट वैयक्तिक पातळीवर करण्यात येत होती ती समाजाने करण्यास या आधीच सुरवात केली होती. तिसऱ्या जगातील बालके अतिसार व पटकीने दगावत असता समृद्ध देशानी जलसंजीवनी उपलब्ध करून दिल्याने लक्षावधि बालकांचे प्राण वाचले.

एकोणीसावा अध्याय दोन सामान्य व्यक्तीना होणाऱ्या नेहमीच्या आजाराबद्द्ल माहिती मिळवायची आहे. करोनरी हार्ट डिसीज निर्दयपणे जीव घेणारा आजार व सावकाशपणे स्मृतिचे कप्पे पुसत जीव घालवणारा अलझायमर आजार. कोणत्याही नव्या माहितीबद्दल आपण फाजील चिकित्सकपणा करीत राहतो. दोन्ही आजारामागील जनुकीय कारणांचे तसेच झाले आहे. जीव वाचवणाऱ्या या दोन्ही आजारावरील उपचार नाकारणे हा मनुष्यस्वभाव झाला आहे.

अपोलायपोप्रोटीन जनुके हा एक जनुकसमूह आहे यास APO जनुके म्हणतात. याचे चार प्रकार आढळात A, B, C व E. याचे उपप्रकार वेगवेगळया गुणसूत्रावर आढळतात. यातील APOE प्रकार एकोणीसाव्या गुणसूत्रावर असतो. APOE जनुक कोलेस्टेरॉल व ट्रायग्लिसराइड मेदाच्या चयापचयास मदत करते. कोणतेही मेद त्यातल्यात्यात समृद्ध प्राणिज मेद पोटात गेल्यानंतर मेद पचण्याची क्रिया सुरू होते. मेद विरघळल्यानंतर त्यापासून अनेक संप्रेरके तयार होतात (दहावा अध्याय पहा). यकृतामधील पित्तामार्फत आलेली बाइल सॉल्ट्स मेद विद्राव्य बनवतात. यकृतामध्ये मेदाचे अपघटन होते. पाण्यात अविद्राव्य असल्याने लायपोप्रथिनांच्या सहाय्याने ट्रायग्लिसराइड व कोलेस्टेरॉल रक्तामधून वाहून नेले जाते. मेदाचे रेणू वाहून नेताना प्रारंभी VLDL कमी घनतेची लायपोप्रथिने वाहून नेतात. वाहून नेताना त्यातील काहीं ट्रायग्लिसराइडे निधून गेली म्हणजे VLDL ऐवजी LDL कमी घनतेची लायपोप्रथिने हे कार्य करतात. एलडीएल बॅड कोलेस्टेरॉल या नावाने ओळखले जाते. शेवटी एलडीएल पासून कोलेस्टेरॉल मुक्त केले म्हणजे त्याचेच एचडीएल गुड कोलेस्टेरॉल बनते. हे एचडीएल परत यकृतामध्ये पुन्हा नव्या ट्रायग्लिसराइड व कोलेस्टेरॉल लोड नेण्यास तयार होते. APOE' प्रथिनाचे (अपोएप्सिलॉन प्रथिन) कार्य पेशीवरील ग्राहक व VLDL मधील दुवा प्रस्थापित करणे. यासाठी ट्रायग्लिसराइडची आवश्यकता असते. अपोबीटा APOB' प्रथिन कोलेस्टेरॉल मुकत करण्यास मदत करते. APOE व APOB ही दोन प्रथिने हृद्य विकार होण्यासाठी कारणीभूत ठरतात. ही प्रथिने पुरेशी कार्यक्षम नसतील तर कोलेस्टेरॉल रक्तप्रवाहात शिल्लक राहते. ते रक्तवाहिन्यांच्या भित्तिकेस चिकटते व रक्तवाहिन्या अरुंद होतात. या प्रकारास (atherosclerosis) ऍथेराकाठिण्य म्हणतात. ज्या उंदरामध्ये APOE जनुक काढून टाकले आहे त्या उंदरामध्ये ऍथेराकाठिण्य विकार सामान्य अन्न दिले तरी हमखास उद्भवतो.

लायपोप्रथिनाशी संबंधित जनुके व पेशीवरील लायपोप्रथिन ग्राहक कोलेस्टेरॉल व मेद यांच्या रक्तातील वाहून नेणे यांच्यावर हृदयविकार अवलंबून असतो. हृदयविकार असण्याची शक्यता बऱ्याच वेळा आनुवंशिक असते. यास कुटुंबातील हायपरकोलेस्टेरोलॅमिया म्हणतात. कोलेस्टेरॉल ग्राहक जनुकातील किंचित बिघाडामुळे हा प्रकार घडतो. APOE जनुक बहुरूपीय (पॉलिमॉर्फिक) आहे. बहुतेक व्यक्तीमध्ये या जनुकाचा एकच प्रकार एकोणीसाव्या गुणसूत्रामध्ये असतो. पण क्वचित याची E2, E3 व

E4 अशी रूपेही आढळतात. डोळयाच्या बाहुलीचा रंग जनुक किंवा रक्तगटाचे जनुक याच प्रकारचे म्हणजे बहुरूपीय आहे. E2, E3 व E4 या तीनही बहुरूप जनुकांची परिणामकारकता कमी अधिक आहे. युरोपमध्ये सर्वात अधिक संख्येने E3 प्रकारचे जनुक आढळते. ऐंशी टक्के व्यक्ती E3 जनुकाची एक प्रत असणाऱ्या आहेत., तर 39 टक्के व्यक्तींमध्ये E3 जनुकाच्या दोन प्रती आहेत. पण ज्या सात टक्के व्यक्तींमध्ये दोन E4 जनुकाच्या प्रती आहेत त्याना हृदयविकार होण्याची शक्यता सर्वाधिक आहे. थोड्या फरकाने ज्या चार टक्के व्यक्तीमध्ये दोन E2 जनुकाच्या प्रती आहेत त्यांच्या बाबतीत हृदयविकार होण्याची शक्यता अधिक.

युरोपमधील APOE जनुकाच्या बहुरूपतेमध्ये भौगोलिक विविधता आहे. युरोपच्या उत्तरेकडील भागात E4 जनुकाची संख्या E3 हून अधिक आहे. (E2 बहुरूपता असलेल्यांची संख्या मात्र तेवढीच आहे) . स्वीडन व फिनलंडमध्ये E4 प्रकाराची जनुके इटलीच्या तुलनेने तीन पटीनी अधिक आढळली. अर्थात हृदयविकार असणाऱ्या व्यक्तींची संख्या त्या प्रमाणात वाढली आहे. तीस टक्के युरोपियन व्यक्तीमध्ये E4 जनुकांची एक प्रत निश्चितपणे आहे. आशियायी (ओरिएंटल) व्यक्तीमधील हेच प्रमाण सर्वात कमी म्हणजे पंधरा टक्क्यापर्यंत आहे. अमेरिकन ब्लॅक, आफ्रिकन व पॉलिनेशियन मध्ये हे चाळीस टक्के आहे तर न्यू गिनियामध्ये पन्नास टक्के. याचा सरळ संबंध न्यू गिनियाच्या सध्याच्या आहाराबरोबर जोडला गेला आहे. शतकापूर्वी न्यू गिनियामध्ये हृदयविकार जवळजवळ नव्हता. त्यांच्या आहारात ऊस, टॅरो (अळू कंद - हिंदीमध्ये यास अरवी म्हणतात), व क्वचित कमी स्निग्धांश असलेले वन्य ओपसूम व झाडावरील कांगारूसारख्या प्राण्यांचे मांस असे. पण जसे खाणीमधील नोकऱ्या वाढल्या व आहारात बटाटा चिप्स व हॅंबुर्गर आला तसे त्यांच्यातील हृदयविकाराचे प्रमाण युरोपियन व्यक्तींहून झपाट्याने अधिक वाढले.

ज्या व्यक्तींमध्ये E2 जनुकाचे रूप असून मेद व कोलेस्टेरॉल युक्त आहारास संवेदनशील असतात त्याना अशा आहारापासून दूर ठेवल्यास हृदयविकार टाळता येतो. जनुकीय माहितीच्या योग्य वापराने अनेक जीव वाचवता आले आहेत. व्यक्तीचे जनुकीय विश्लेषण करून त्याला होऊ शकणाऱ्या आजारांचे व उपचारांचे नेमके ज्ञान होणे शक्य नाही. पण कोणत्या आजारापासून त्याला दूर ठेवणे आवश्यक आहे हे मात्र समजेल. आहारातील नियंत्रण व सवयी यावरून त्याची दिनचर्या ठरवल्यास दीर्घ व निरोगी आयुष्य जगणे याचा

सल्ला व्यक्तीस देता येईल. जनुकांची माहिती म्हणजे आजारांची माहिती नाही हे वारंवार लिहण्याचे कारण APOE जनुक व हृदयविकार यामधील धोके स्पष्ट करणे हे नाही. यामागे आणखी एक महत्वाचे कारण आहे. ते आहे बरे होण्यास कठीण व हळू हळू परावलंबी करणारा आजार अल्झायमर विकार. स्मृति उध्वस्त करणारा व व्यक्तिमत्वावर दीर्घ परिणाम करणारा हा विकार अनेक वृद्ध व्यक्तीना होतो. तरुण वयात दिसणारी अल्झायमर होण्यात पर्यावरणाचा भाग असावा असे प्रथम वाटत होते. अल्झायमरचे कारण चेतापेशीना चिकटणारे प्रथिन. या प्रथिनामुळे चेतापेशीच्या कार्यात अडथळा येतो. त्यानंतर विषाणू मुळे अल्झायमर होतो असे वाटू लागले. डोकयावर झालेल्या आघातामुळे हे विषाणू पसरत असावेत. स्वयंपाकासाठी वापरली जाणारी अल्युमिनियमच्या भांड्यातून अल्युमिनियमचे क्षार पोटात जातात ते पर्यावरणामधून मेंदूपर्यंत पोहोचतते असा कयास रूढ झाला. नेहमीच्या रूढीप्रमाणे अल्झायमर व जनुके यांचा संबंध असावा अशी पुसटशी शंकासुद्धा कोणाला आली नाही. वैद्यकीय ग्रंथामधून अल्झायमर मुळीच आनुवंशिक नाही असे ठामपणे लिहिलेले होते.

पॉल बर्ग जनुकीय अभियांत्रिकीच्या शोधाचा सहवैज्ञानिक म्हणतो " सर्व आजाराचे मूळ जनुकातच आहे अगदी नेहमीपेक्षा वेगळे असले तरी." अल्झायमर रुग्णांची वंशवेल तपासली तर काहीं कुटुंबात त्याचे प्रमाण अधिक असते. 1990 साली मूळ व्होल्गा जर्मन पण अमेरिकेत वास्तव्यास असलेल्या कुटुंबामध्ये अल्झायमरसंबंधी तीन जनुकांचा संबंध आढळला. त्यातील एकविसाव्या गुणसूत्रावर व दोन चवदाव्या गुणसूत्रावर होती. पण 1993 साली एकोणीसाव्या गुणसूत्रावर वृद्ध व्यक्तीमध्ये व्यक्त होणाऱ्या अल्झायमरशी संबंधित जनुक आढळले. लवकरच हे जनुक APOE आहे हे समजल्यावर धक्का बसण्याची पाळी वैज्ञानिकांची होती. काहीं अल्झायमर रुग्णांच्या रक्तात कोलेस्टेरॉल अधिक होते. अल्झायमर जनुकाची E4 प्रत हे मूळ कारण असावे हे संख्याशास्त्राने दाखवून दिले. ज्या व्यक्तींमध्ये E4 जनुकाचा अभाव होता अशा व्यक्तींमध्ये अल्झायमर वयाच्या 84 व्या वर्षी होत असे. पण E4 जनुक ज्या व्यक्तीमध्ये आढळले अशा मध्ये हे प्रमाण 68 व्या वर्षी सत्तेचाळीसाव्या टक्क्यापर्यंत वाढले. सरासरी पंचाहत्तर वयामध्ये अशा व्यक्तीना अल्झायमर आजारास सामोरे जावे लागत असे. E4 जनुकाच्या दोन प्रती असणाऱ्या व्यक्तींमध्ये सरासरी अडुसष्टाव्या वर्षी एकाण्णव टक्के व्यक्तीना अल्झायमर होत असे. दुसऱ्या शब्दात सांगायचे तर जर तुमच्या जीनोममध्ये दोन्ही गुणसूत्रावर E4 जनुके असतील तर अल्झायमर होण्याची शक्यता अधिक.

रक्तामधील मेद, व कोलेस्टेरॉलचे वाढलेले प्रमाण व मेंदूशी संबंधित अल्झायमर सारखा आजार यामधील सहसंबंध हे पूर्णपणे अनपेक्षित नव्हते. पण आणखी एकदा 'कुप्रसिद्ध' E4 जनुक येथेही उजेडात आले. ऐंशीव्या वर्षी ज्या व्यक्तीमध्ये मध्ये अल्झायमरची लक्षणे दिसू लागली त्यांच्यामधील वीस टक्के व्यक्तीत E4 जनुकाची एकही प्रत नव्हती. एक प्रत E4 जनुकाची असणाऱ्या व्यक्तीत पंचाहत्तराव्या वर्षी अल्झायमरची लक्षणे प्रकट झाली. तर दोन E4 च्या प्रती असणाऱ्या व्यक्ती अडुसष्टाव्या वर्षीच अल्झायमरच्या जाळयात अडकल्या. दुसऱ्या शब्दात सांगायचे तर E4 जनुकाच्या दोन प्रती जीनोममध्ये असणाऱ्याना अल्झायमर होण्याची सर्वाधिक शक्यता असते. सात टक्के युरोपियन व्यक्तीमध्ये दोन E4 जनुके आहेत. क्वचित काहीं व्यक्तीमध्ये दोन E4 जनुके असली तरी त्यांच्यामध्ये अल्झायमरची लक्षणे प्रकट होत नाहीत. पण अशा व्यक्ती अल्झायमरच्या 'सर्वात खात्रीचे वाहक ' असतात. E2 जनुक असणाऱ्याना E3 जनुक असणाऱ्या व्यक्तीपेक्षा अल्झायमर होण्याची शक्यता जवळजवळ नसते. याचा अर्थ ई 2 व ई3 याशिवाय दुसरे काहीं कारण अल्झायमर होण्यामागे असावे.

आधी लिहिल्याप्रमाणे E4 जनुक आशियायी भारतीय उपखंडात फार थोड्या प्रमाणात आढळते. आफ्रिका खंडात याचे प्रमाण सर्वसामान्य तर न्यू गिनियामधील व्यक्तीमध्ये सर्वाधिक आहे. अल्झायमर होण्याचा धोका गोऱ्या E4/E4S व्यक्तीमध्ये सर्वाधिक पण तुलनेने E4/E4S ब्लॅक हिस्पानिक मध्ये कमी. याचे कारण अल्झायमर प्रकट होण्यामागील आणखी एक जनुक. या जनुकाची वारंवारिता वंशपरत्वे बदलते. स्त्रियांमध्ये अल्झायमर अधिक संख्येने तर पुरुषामध्ये तुलनेने कमी. पुरुषामध्ये एक E3 जनुक असल्यास अल्झायमर होण्याची शक्यता नाही. हे असे का याचे कोडे अनेक वर्षे अनुत्तरित होते.

E4 व E3 जनुकामधील फरक म्हणजे 334 वी बेस जोडी G ऐवजी A (अडेनाइन ऐवजी ग्वानिन); E3 व E2 जनुकामधील फरक 472 वी बेस जोडी G ऐवजी A (अडेनाइन ऐवजी ग्वानिन). परिणाम E2' प्रथिनापासून बनणाऱ्या प्रथिनामध्ये दोन सिस्टीन अमिनो आम्ले अधिक असतात. E4' जनुकाच्या प्रथिनामध्ये दोन अर्जिनिन अमिनो आम्ले तुलनेने अधिक असतात. हा झालेला 'किंचित' बदल 897 बेस जोड्यांनी बनलेल्या

जनुकामध्ये APOE'प्रथिनामधील बदलास कारणीभूत होतो. APOE' प्रथिनाचे नेमके कार्य कार्य कोणते हा प्रश्न अजून नीट सुटलेला नाही. पण आणखी एक ताउ नावाचे प्रथिन APOE प्रथिनाच्या स्थिरीकरणास मदत करते असे पुढे आले. ताउ प्रथिन चेतापेशीच्या मायक्रोट्युबूलचा आकार स्थिर ठवते. ताउ व फॉस्पेट एकत्रपणे या स्थिरीकरणास मदत करतात. APOE चे कार्य ताउ व फॉस्पेट याना एकत्र येऊ न देणे. आणखी एका सिद्धांतानुसार APOE प्रथिन कोलेस्टेरॉल चेतपेशीकडे वाहून नेते. चेतापेशीच्या मायलिन आवरणाच्या दुरुस्तीसाठी कोलेस्टेरॉल आवश्यक असते. सध्या नव्याने समजलेली माहिती म्हणजे APOE चे कार्य काहींही असले तरी 4 थ्या प्रकारचे जनुका मुळे झालेल्या प्रथिनाची बीटा अमायलॉइड नावाच्या पेप्टाइड बरोबर जवळीक असते. नेमके बीटा अमायलॉइड चेतापेशीवर साठत राहून स्मृति नाश होतो. कोणत्यातरी अज्ञात कारणाने चेतपेशीमध्ये साठत राहिलेल्या बीटा अमायलॉइडमुळे चेतापेशींचा नाश होतो. व्यक्तीमधील जनुकांच्या अभ्यासानंतर अल्झायमर होऊ शकणाऱ्या व्यक्तीना आधी सूचना देता येण्याएवढे जनुकीय विज्ञान आता प्रगत झाले आहे.

एरिक लॅंडर या आनुवंश वैज्ञानिकाने जनुकीय विश्लेषणाबद्दल धोक्याचा इशारा दिला आहे. तो म्हणतो रेनॉल्ड रेगन याना अल्झायमर आजार झाला होता. पण त्याची लक्षणे किती दिवसापूर्वी प्रकट झाली होती हे आजवरचे गुपित आहे. 1979 साली रोनाल्ड रेगन जेंव्हा दुसऱ्या वेळेस अध्यक्षपदाचे उमेदवार होते त्यावेळी त्यानी तोंड पुसलेल्या रुमालामधील किंवा दाढीच्या किटमधून त्यांच्या पेशी मिळवून त्याना लवकरच अल्झायमर होणार असल्याचे भाकित केले असते तर ते अध्यक्षपदाची निवडणूक कधीही लढवू शकले नसते. जनुकीय विश्लेषणाचे वैयक्तिक खाजगी आयुष्यावर किती परिणाम होतील हे आज सांगणे कठीण आहे. सध्या जनुकीय माहिती प्रसिद्ध करण्यावर बंधने आहेत. पण ही माहिती सर्वत्र पसरली तर त्याचा गैर फायदा वैद्यकीय विमा क्षेत्रात सर्वात आधी होईल. प्रत्यक्षात तुम्हाला आजार होणार की नाही यापेक्षा तुम्ही काहीं आजार होण्याच्या धोक्यात आहात हे विमा व्यवसायास हप्ता नाकारणे किंवा दुप्पट तिप्पट हप्ता वसूल करण्यास प्रतिबंध करता येणार नाही. अमेरिकन वैद्यकीय विमा योजना आह अमेरिकन उपचार व वैद्यकीय क्षेत्रात आधीच धुमाकूळ घालत आहेत. यासाठी APOE जनुकाची चाचणी सार्वत्रिक करावी की नाही याचे उत्तर वैद्यकीय क्षेत्राने ठामपणे नाही असे सांगितले. ब्रिटनमधील नफिल्ड कौन्सिल ऑफ बायोइथिक्स यानी हाच निर्णय घेतला आहे. बरा न होणाऱ्या आजाराची जनुकीय माहिती समजणे हे दुधारी शस्त्रासारखे आहे. ज्या व्यक्तींमध्ये

E4 जनुक नाही त्याना आजार होणार नसल्याचे समाधान मिळेल पण ज्या व्यक्तीमध्ये E4 जनुकाच्या दोन प्रती आहेत त्याना झिजत व स्मृतिभ्रंश होण्याची वाट पहात बसण्याची शिक्षा देणारे तुम्ही कोण? अर्थात निदान अचूक आहे असे गृहित धरले तर . कधी कधी निदान बेभरवशाचे असण्याची शक्यता असते. सुदैवाने तुमचे निदान बरोबर आहे पण सत्तराव्या वर्षीसुद्धा अल्झायमरची कोणतीही लक्षणे न दिसल्यास निदानाचे काय? बरे E4 जनुकीय निदान नकारार्थी पण अल्झायमरची लक्षणे दिसल्यास काय? थोडक्यात दोन प्रतीमध्ये E4 जनुके असणे हे अल्झायमर होण्याचे एकमेव लक्षण नाही. सरसकट एचआयव्ही चाचणी करावी काय या प्रश्नाचे उत्तर असेच निसरडे आहे. एचआयव्ही निदान होऊनसुद्धा एडस झाल्याची लक्षणे जन्मभर न दिसणाऱ्या व्यक्ती आहेत. फक्त एचआयव्ही संसर्ग पार्टनरमध्ये होऊ नये याची काळजी घेतली म्हणजे झाले. अल्झायमर संसर्गजन्य नाही. ज्याला अल्झायमर झाला आहे त्याची काळजी घ्यावी लागते. समाजास अशा व्यक्तेपासून मुळीच धोका नाही. सामाजिक जबाबदारी व मानसिक आजाराबद्दल असणारी समाजाची मानसिकता बदलण्याची गरज आहे.

नफिल्ड कौउन्सिल एक विधान दोन विरुद्ध अर्थाने वापरीत आहे. मानसिक आजाराची सामाजिक दृष्टीने सोडवणूक. मनोविकार व मनोविश्लेशण तज्ञांच्या बाजूने दिलेल्या सफाई मागे कोणताही पुरावा नाही. जनुकीय कारणांना मुद्दाम डावे ठरवण्याचा हा प्रयत्न आहे. केवळ जनुकीय पुरावा हा सबळ पुरावा होऊ शकत नाही असे ठरवूनच नफिल्ड कौउन्सिल APOE4 जनुकाच्या असणास महत्व द्यायला तयार नाही. प्रत्यक्षात APOE4 जनुकाचे असणे व E4/E4S व E3/E3s जनुकांच्या असण्यामध्ये अल्झायमर होण्याच्या शक्यतेमध्ये अकरापटीने वाढ होते. APOE4 असणे अधिक प्रमाणात अल्झायमर होण्याचे प्रमुख कारण आहे. एके काळी अल्झायमर आजारावर पुरेशी औषधे उपलब्ध नव्हती. सध्या अल्झायमरची लक्षणे दिसू लागल्यानंतर परिणाम लांबवता येतील असे उपचार आहेत. जर एखाद्या व्यक्तीमध्ये दोन E4 जनुके असतील तर अल्झायमर वर चाचणी उपचार करणाऱ्या ट्रायलमध्ये समावेश करवून घेण्याचे स्वातंत्र्य रुग्णाना दिले पाहिजे. अल्झायमरचा धोका ज्या कुटुंबामध्ये आहे त्यांच्या बाबतीत E4 जनुकांचे आस्तित्व म्हणजे धोक्याचा लवकर दिलेली सूचना आहे. व्यावसायिक बॉक्सिंग पटूना जनुकीय चाचण्यांची अधिक आवश्यकता आहे. सहापैकी एका बॉक्सर ला कंपवात (पार्किंन्सन) किंवा अल्झायमर होतो हे लक्षात घेतले तर याची तीव्रता समजते. दोन्ही आजारांची प्राथमिक लक्षणे सारखीच आहेत. फक्त आजारांची जनुकीय कारणे वेगळी आहेत. पन्नासाव्या

वर्षी मुहम्मद अली सहित अनेक बॉक्सरना आजाराची लक्षणे दिसू लागली. ज्या बॉक्सरमध्ये E4 जनुके आढळली त्याना अल्झायमरची लक्षणे कमी वयात दिसली.

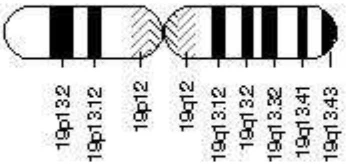
ज्या खेळामध्ये डोक्यावर आघात होण्याची शक्यता अधिक त्याना स्मृतिनाश होण्याची शक्यता अधिक. डॅनी ब्लॅन्च फ्लॉवर, जो मर्सर, व बिल पायस्ले ही ब्रिटिश फुटबॉल खेळाडूंची दुर्दैवी उदाहरणे. चेतावैज्ञानिकानी या खेळाडूना अल्झायमर होण्याची शक्यता अजमावून पाहिली. एका खेळाच्या सीझनमध्ये सॉकर खेळाडू डोकयाचा बॉल मारण्यासाठी आठशेवेळा वापर करतो. सॉकरमध्ये डोकयास गंभीर दुखापत होण्याची शक्यता असते. एका डच वैज्ञानिकाच्या अभ्यासात फुटबॉल खेळाडूमध्ये स्मृतिनाश होण्याची शक्यता सर्वाधिक असते. तर नॉर्वेजियन वैज्ञानिकानी मेंदूची गंभीर दुखापत व सॉकर खेळाचा सरळ संबंध आहे हे सिद्ध केले. यातील एक महत्वाचा भाग म्हणजे E4/E4 समयुग्मकी व्यक्तीस आपले करियर निवडताना कोणत्या धोक्यास तोंड द्यावे लागणार आहे हे आधी समजेल. सध्या तीन नवी अल्झायमरवर नवी औषधे बाजारात उपलब्ध आहेत. टॅक्राइन E3 व E2 जनुके असणाऱ्या व्यक्तीवर चांगला परिणाम करते E4 वाहकावर नव्या औषधाचा फारसा परिणाम होत नाही. पुन:पुन: जीनोम व्यक्तीच्या इतरापासून वेगळे असण्याची जाणीव करून देतो. पण आजतागायत वैद्यकीय उपचार सामुदायिकपद्धतीने होतात व्यक्तिसापेक्ष नाहीत. एका रुग्णावर केले जाणारे उपचार जसे च्या तसे दुसऱ्यावर लागू पडतीलच असे नाही. एखाद्याला दिलेला आहाराबद्दलचा सल्ला दुसऱ्यावर परिणाम करणारच असे नाही. नजिकच्या काळात औषधोपचार करण्याआधी डॉक्टर तुमच्या जनुकांचा विचार करून उपाययोजनेस प्रारंभ करील. असे उपचार सुचवणारी कंपनी ॲफिमेट्रिक्स या नावाने कॅलिफोर्नियामध्ये चालू झाली आहे. व्यक्तीचा पूर्ण जीनोम एका सिलिकॉन चिपवर पसरून ती व्यक्तीच्या ताब्यात दिली जाते. डॉक्टर ती संगणकावर पाहून उपाययोजना सुचवतात.

थोड्याच दिवसात आपल्यास कशाला तोंड द्यावे लागणार आहे याची कल्पना यावी म्हणून एक उदाहरण. APOE चाचणीमध्ये व्यक्ती E4/E4 जनुक असल्याचे आढळले. हृदयविकार व अल्झायमर दोन्ही होण्याची शक्यता लवकरच आहे. व्यक्ती डॉक्टरकडे जाण्याऐवजी इन्शुअरन्स ब्रोकरकडे गेली. त्याला आरोग्य विमा उतरायचा आहे. किंवा आयुष्याचा विमा उतरताना स्वत:च्या आयुष्यातील धोक्यांची त्याला जाणीव आहे. व्यक्तीच्या हातात एक फॉर्म ठेवला नेहमीच्या धूम्रपान, अल्कोहोल, एचआयव्ही वगैरे प्रश्नांवर माहिती लिहिली. व्यक्तीमध्ये हृदयविकाराची कौटुंबिक पार्श्वभूमी आहे याचे उत्तर

समाधानकारक दिले. E4/E4 किंवा E3 जनुकांची स्थिती दिल्यास विम्याच्या हप्त्याचा अंदाज करणे सुद्धा अवघड आहे. जनुकीय पार्श्वभूमीप्रमाणे ज्या व्यक्तीमध्ये जनुकावरून ठणठणीत राहण्याची शक्यता असलेल्याना भरघोस सूट दिली तरच जनुकीय चाचण्या करण्यामध्ये फायदा. किंवा लाख डॉलर चे कर्ज मागणाऱ्या व्यक्तीस फायनान्स कंपनीने जनुकीय चाचण्यांचा रिपोर्ट जोडायचे ठरवल्यास त्यावर आभाळच कोसळेल. हा सर्व उद्योगच तुम्ही किती वर्षे जगण्याची शक्यता आहे यावर अवलंबून असेल.

समाजामध्ये जनुकीय चाचण्यांच्या आधाराने स्वस्त वैद्यकीय विमा उपलब्ध होण्याबद्दल सकारात्मक मत निर्माण झालेले नाही. इतर अनेक बाबींप्रमाणे जनुकीय सुदृढपणा समाजाच्या सर्व वर्गामध्ये सारख्या प्रमाणात आढळून येतो. धनाढ्य व्यक्ती जशी उत्तम जनुके विकत घेऊ शकत नाही तसे सामान्य व्यक्ती आपली उत्तम जनुके विकू शकत नाही. फक्त धनाढ्य व्यक्ती वैद्यकीय विम्यासाठी अधिक पैसे खर्च करू शकते. वैयक्तिक पातळीवर धूम्रपान करणे, मद्याच्या आहारी जाणे अगदी टोकाची भूमिका म्हणजे एचआयव्ही संसर्ग होण्यासाठी स्वैराचार करणे अशा वर्तनासाठी व्यक्ती स्वत: जबाबदार असते. पण व्यक्तीमध्ये APOE जनुकाच्या दोन E4 प्रती असणे हे त्याचा हातात नसते. त्यामुळे APOE जनुकाच्या आधाराने झालेला बदल निसर्गत: यादृच्छिक झालेला असतो. केवळ E4 जनुके असल्याने विमा अधिक व E3/E3 जनुके असल्यास विमा हप्ता कमी हे सामान्य व्यक्तीस न पचणारे आहे.

काहीं कारणाने शासनाने जीनोम परीक्षणाचा व्यवसायात आग्रह धरलाच तर जीनोमचे स्वामित्व कोणाचे हा प्रश्न उद्भवण्यात येईल. कोणत्याही स्थितीत जीनोम ही व्यक्तिगत मालमत्ता आहे. शासनाचा त्यावर कोणताही अधिकार नाही. माझ्या जीनोमचे नेमके काय करायचे हे मला ठरवू द्या.



आकृति गुणसूत्र 19

मानवी पेशीत असलेल्या गुणसूत्रापैकी एकोणीसाव्या गुणसूत्राची एक जोडी म्हणजे एक गुणसूत्र मातेकडून व दुसरे पित्याकडून आलेले असते. एकोणीसाव्या गुणसूत्रामध्ये 55.8 दसलक्ष बेस जोड्या असतात. पेशीमधील एकूण डीएनए पैकी 2%

डीएनए एकोणीसाव्या गुणसूत्रामध्ये असतो. मोजण्याच्या पद्धतीप्रमाणे एकोणीसाव्या गुणसूत्रावर 1461 प्रथिनामध्ये व्यक्त होणारी जनुके व 321 जनुकांचे प्रथिनामध्ये व्यक्त होणे थांबलेली जनुके (सुडोजीन) असतात. मानवी गुणसूत्रामधील इतर गुणसूत्रांच्या मानाने एकोणीसाव्या गुणसूत्रामध्ये जनुकांची संख्या सर्वाधिक असते. तुलनाच करायची तर सरासरीहून दुप्पट जनुके एकोणीसाव्या गुणसूत्रावर असतात. यातील 1461 जनुके प्रथिनामध्ये व्यक्त होणारी व 321 आभासी जनुके (सुडोजीन) आहेत. एकोणीसाव्या गुणसूत्रावरील काहीं जनुकांचे वर्तन मेंडेलच्या नियमानुसार होते. उच्च कोलेस्टेरॉल जनुक व इन्शुलिन अवलंबी मधुमेह (टाइप 1)ही त्यापैकी काहीं. एक चतुर्थांश जनुके एका पिढीतून दुसऱ्या पिढीत उतरताना पंचवीस टक्के संततीवर परिणाम करतात.

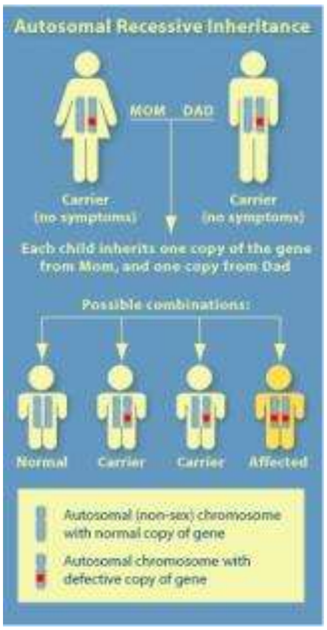
मॅपल सिरप मूत्र विकार: या विकाराचे लघु रूप एमएसयूडी या नावाने ओळखले जाते. शरीर अमिनो आम्लांच्या विघटनावर परिणाम करणारे हे जनुक आहे. या आजारात ल्यूसिन, आयसोल्यूसिन व व्हॅलिन ही अमिनो आम्ले प्रथिन निर्मितीत न भाग घेता त्यांचे दुसऱ्या अमिनो आम्लामध्ये रूपांतर होते किंवा ऊर्जा निर्मितीत भाग घेत नाही. या अमिनो आम्लांचे विघटन होण्यासाठी सहा प्रथिनांचा एक समूह बीसीकेडी (ब्रांचड चेन अल्फा कीटो ॲसिड डीहायड्रोजिनेझ) ची आवश्यकता असते.



आकृति बीसीकीचडीए जनुक

मॅपल सिरप मूत्रविकार असलेल्या व्यक्तींमध्ये सहापैकी कोणत्यातरी प्रथिनाच्या निर्मितीमध्ये उत्परिवर्तन होते. त्यामुळे ल्यूसिन, आयसोल्यूसिन व व्हॅलिन अमिनो आम्लांचे रूपांतर होत नाही. रक्तातील या अमिनो आम्लांचे प्रमाण घातक पातळीपर्यंत वाढत जाते. यांच्या आधिक्यामुळे चेतापेशी डीजनरेट होतात. हा विकार वेळीच लक्षात आला नाही तर उपचाराविना मृत्यू ओढवतो. मॅपल सिरप मूत्र विकार अलिंगी गुणसूत्रावरील अप्रभावी जनुकामुळे उद्भवतो. माता व पित्यापैकी दोघामध्ये एमएसयूडी जनुक अप्रभावी(रेसेसिव्ह) स्वरूपात असल्यास चार अपत्यापैकी एकाममध्ये मॅपल सिरप मूत्रविकार असण्याची व दोन अपत्ये जनुक वाहक असण्याची शक्यता असते. काहीं देशामध्ये बालक जन्मताच रक्तातील लायसिन अमिनो आम्लाच्या पातळीवरून हा

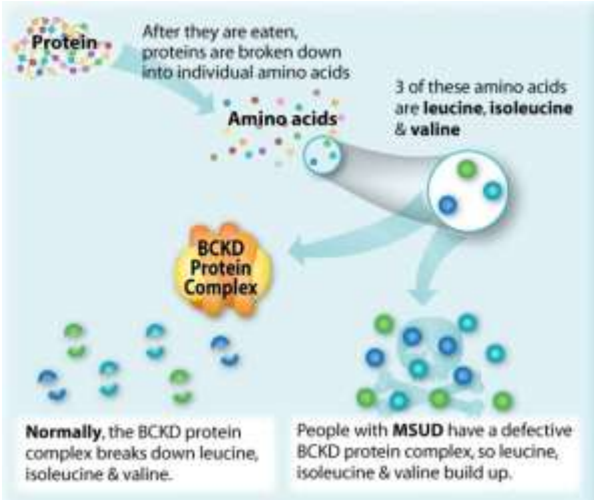
विकार आहे की नाही याचे निदान केले जाते. मॅपल सिरप मूत्रविकाराचे कमी अधिक तीव्र प्रकार आढळतात. पण प्रत्येक प्रकार बीसीकेडी प्रथिन निर्मितीशी संबंधित सहा जनुकांमधील कोणत्यातरी बिघाडाशी संबंधित असतो.



आकृति मॅपल सिरप मूत्रविकार आनुवंशिकता

मॅपल सिरप मूत्रविकार असलेले बालक जन्मत: निरोगी वाटते. पण तीनचार दिवसात विकाराची लक्षणे प्रकट होतात. भूक कमी लागणे व मूत्रामध्ये असणाऱ्या अमिनो आम्लांच्या आधिक्यामुळे येणारा गोडसर वास ही प्रमुख लमॅपल सिरप मूत्रविकाराची प्रमुख लक्षणे आहेत. वेळीच उपचार केले नाहीत तर झटके येणे व रुग्ण बेशुद्धीत जाणे असे परिणाम होतात. पहिल्या काहीं महिन्यात रुग्णाचा मृत्यू होतो.

मॅपल सिरप मूत्रविकार उद्भवलेल्या रुग्णास ल्यूसिन, आयसोल्युसिन व व्हॅलिन अमिनो आम्ले नसलेले अन्न द्यावे लागते. वेळीच हे उपचार चालू केले तर मेंदूवर होणारा विपरित परिणाम टाळता येतो. रुग्ण वयात आल्यानंतर मांस, अंडी व बदामासारखा अधिक प्रथिने असणारा आहार टाळावा. रक्तातील ल्यूसिन, आयसोल्यूसिन व व्हॅलिनची पातळी अधिक असल्यास शिरेतून वरील जादा अमिनो आम्ले काढण्यासाठी औषधे द्यावी लागतात. या विकारावर जनुकीय उपचार करण्याचे प्रयत्न चालू आहेत.



आकृति बीसीकेडी प्रथिन विकार

या आजाराचे लोकसंख्येमधील प्रमाण दर 180, 000 व्यक्तींमागे 1 एवढे आहे. काहीं समुदायामध्ये हे प्रमाण लक्षणीय आढळले आहे. उदा पेन्सिल्व्हानिया मधील मेनोनाइट व्यक्तीमध्ये हेच प्रमाण 176 बालकामध्ये एक एवढ्या अधिक प्रमाणात आढळले आहे.

अध्याय एकोणीस पूर्ण

!!अध्याय वीस!!

!! गुणसूत्र विसावे!!

विज्ञान नेहमी अज्ञानावर चालते. अज्ञानाच्या अरण्यातील ओंडके जाळल्याशिवाय ज्ञान प्रकट होत नाही. जसे अज्ञान दूर होते तसे ज्ञानाच्या कक्षा रुंद होतात पण आधी अज्ञान दूर करावे लागते. अधिक उंच गेल्यावर क्षितिज रेषा अधिक लांब होते किंवा अधिक विस्तृत प्रदेश दिसतो तसे जीनोमच्या शोधाचे झाले आहे. जीनोमचा शोध लागण्यापूर्वी प्रत्येक पेशीच्या केंद्रकामध्ये तीन बिलियन बेस जोड्यांचा कोणतीही माहिती नसणारा क्रम आहे हे कोणासही ठावूक नव्हते. जीनोमचे पुस्तक वाचायला लागल्यानंतर दररोज मानवी प्रोग्रॅमची नवी माहिती उजेडात यायला लागली. विसाव्या गुणसूत्रावर एक अस्वस्थ करणारी पण आश्चर्यकारक गूढ सापडले. यावर आजपर्यंत दोन नोबेल पुरस्कार मिळाले आहेत. याचा प्रारंभ 1996 साली झाला. सर्व जगाचे लक्ष या प्रकाराकडे वळले. गोष्ट मेंढीपासून चालू झाली. अठराव्या शतकात रॉबर्ट बॅकवेल नावाच्या उद्योजकाने कृषि क्षेत्रामध्ये नवीन काहींतरी करण्याचे ठरवले. मेंढ्या व गायी व बैल यांच्या आंतरप्रजननामधून हवे ते गुण संततीमध्ये उतरवता येतात हा शोध बॅकवेलचा. मेंढ्यांच्या आंतरप्रजननातून झपाट्याने वाढणारी गुबगुबीत अधिक मांस असणारी व लांब लोकर असणारी कोकरांची पैदास करता येते. पण या मध्ये एक नको ती बाब लवकरच ध्यानात आली. सफोक वंशाच्या मेंढ्यामध्ये उतारवयात वेड्सरपणाची लक्षणे दिसायला लागली. अडखळत चालणे, चालण्याची ढब बदलणे, इतर मेंढ्यांपासून फटकून वागणे असे व्हायला लागल्यानंतर त्यांचा अकाली मृत्यू होत असे. या दुर्धर रोगाचे नाव ठेवले गेले 'स्क्रेपी'. दर दहा मेंढ्यामागे एक मेंढीचा या आजाराने मृत्यू होत असे. सफोक मेंढ्यामधून हा आजार इतर वंशाच्या मेंढ्यामध्ये पसरला. हळू हळू हा जगभरातील मेंढीपालनातील प्रश्न बनला. प्रयत्न करूनसुद्धा यामागील कारण समजत नव्हते. बरे हा आजार आनुवंशिक नव्हता, त्याचबरोबर आजाराचे मूळ कारण सापडत नव्हते. 1930 साली एका पशुवैज्ञानिकाने स्क्रेपी च्या साथीमध्ये आजारावर नव्या लशी शोधण्याचे प्रयत्न केले होते. बनवलेली लस निरोगी मेंढीच्या मेंदूपासून बनवलेली होती. ती फॉर्मॅलिनमध्ये जंतुविरहित केली. असे

असूनही लशीपासून काहीं प्रमाणात आजाराचा संसर्ग झाल्याचे आढळले. या वेळेपासून स्क्रेपी जिवाणूमुळे होणारा आजार असल्याचा समज झाला.

जिवाणूमुळे स्क्रेपी आजार मेंढ्याना होतो हे गृहित धरले म्हणजे जिवाणू कोणता हा प्रश्न शिल्लक रहातच होता. सर्वात सूक्ष्म विषाणू गाळता येतील असे फिल्टर वापरून सुद्धा स्क्रेपीचा विषाणू सापडला नाही. आजार झाल्यानंतर प्रतिकार शक्ती निर्माण होत नव्हती. आजारी मेंढीपासून बनवलेली लस सरळ मेंदूमध्ये अंतक्षेपित केली म्हणजे आजार झपाट्याने पसरत असे. पिढ्यानपिढ्या वैज्ञानिकांच्या मनातील स्क्रेपीबद्दलचे अज्ञान तसेच राहिले होते. अमेरिकेतील मिक प्रजननगृहात व वन्य एल्क व म्यूल डीअर फार्म मधील प्राण्यांत अशीच लक्षणे असणारा आजार पसरत होता. स्क्रेपीबद्दलचे गूढ यामुळे अधिकच गडद झाले. प्रायोगिक तत्वावर मेंढीचा आजार मिंकमध्ये पसरू शकला नाही. 1962 मध्ये वैज्ञानिकांचे आणखी एकदा स्क्रेपीच्या आनुवंशिक असण्यावर एकमत झाले. हा आनुवंशिक आजार जिवाणूमुळे होत असावा असे त्याना वाटू लागले. हे कसे याचे उत्तर कोणकडेही नव्हते. डझनानी जिवाणूजन्य आजार व आनुवंशिकता यांचा संबंध आहे असे सिद्ध झालेले आहे. कॉलरा हे अशा आजाराचे उत्तम उदाहरण. यामध्ये असणारा अडथळा म्हणजे जिवाणू जननपेशीमध्ये होणारा प्रवेश. आजपर्यंतचे जीवविज्ञानातील सर्व नियम अशाने मोडीत निघाले होते. जेम्स पॅरी हा वैज्ञानिक आपल्या या म्हणण्यावर ठाम होता.

या सुमारास बिल हॅडलो नावाचा वैज्ञानिक वेलकम म्युझियम ऑफ मेडिसिन पहात होता. त्याच्या समोरील म्युझियममध्ये असलेल्या स्क्रेपी झालेल्या मेंढीच्या मेंदूचा छेद पाहून त्याला मानवी आजारातील साम्य त्वरित लक्षात आले. अशा आजाराचे भौगोलिक स्थान पॅपुआ न्यूगिनि. पॅपुआ न्यूगिनीमध्ये या आजारास 'कुरु' असे नाव होते. बऱ्याच व्यक्तीमध्ये त्यातल्यात्यात 'फोर' जमातीच्या आदिवासी स्त्रियांमध्ये हा आजार उद्भवत असे. आजाराचा प्रारंभ चालताना अडखळण्यापासून होई. दुसरी अवस्था शरीरास सुटणारा कंप, बोलताना अडखळत बोलणे व सतत खिदळणे. त्यांचे हसणे थांबतच नसे. अशा लक्षणानंतर वर्षभरात मेंदू आतून पोकळ होऊन झालेला मृत्यू. 1950 च्या सुमरास फोर जमातीच्या स्त्रियांच्या मृत्यूचे मोठे कारण 'कुरु' आजार होते. दर एका पुरुषामागे तीन स्त्रियांचा कुरु आजाराने मृत्यू होत असे. मुलाना हा आजार होत असे पण प्रौढ पुरुषांमध्ये कुरु आजारामुळे मृत्यू होण्याचे प्रमाण नगण्य होते.

1957 साली या माहितीतून एक महत्वाची बाब उजेडात आली. व्हिनसेंट झिगास व कार्लटन ज्डुसेक हे दोन पाश्चिमात्य डॉक्टर याच भागात संशोधन करीत होते.

नेमके काय चालले आहे हे त्यांच्या ध्यानात लवकरच आले. फोर जमातीमध्ये एखादा मृत्यू झाल्यानंतर मृत शरीर कुटुंबातील स्त्रियांच्या कडे पुढील क्रियेसाठी सोपवले जाई. इतर जमातीच्या समजुतीप्रमाणे मृत शरीर खाण्याची पद्धत होती. मृत शरीर खाण्याबद्दल उघड कोणीही बोलत नसे. शासकीय पातळीवर अशा पद्धतीचा इन्कार होत असे. पण ज्डुसेक यानी याचे प्रत्यक्षदर्शी पुरावे गोळा केले. 1960 पूर्वी असे सर्रास होत असे. स्थानिक भाषेत या प्रकारास 'काटिम ना कुकिम ना काइकाई' म्हणजे ' कापा शिजवा व खा' असा होता. कुटुंबातील स्त्रिया व मुले मृत शरीराचे अवयव व मेंदू खात असत. कुटुंबातील पुरुष मात्र स्नायू खात असत. यामधून कुरु आजाराचे स्वरूप समजले. मृत व्यक्तेच्या नात्यातील स्त्रिया व मुलांमध्ये कुरु आजार सर्वाधिक होत असे. विवाहामुळे आलेल्या स्त्रिया व रक्तातील नात्यामध्ये कुरु आजाराचे प्रमाण नगण्य होते. मृत शरीर खाण्यास कायद्याने बंदी आल्यानंतर कुरु आजार होणाऱ्या व्यक्तीना कुरु आजार होण्याचे वय सतत वाढत गेले. ज्डुसेक यांचा रॉबर्ट क्लिट्जमॅन याने कुरु आजाराने मरण पावलेल्या तीन गटांचा अभ्यास केला. प्रत्येक गटातील व्यक्ती 1940 ते 1950 च्या दशकात अंत्यसंस्कारास गेल्या होत्या. उदा 1954 साली नेनो नावाच्या महिलेच्या मृत्यूनंतर अंत्यसंस्कारास उपस्थित असलेल्या बारा ते पंधरा व्यक्ती हळू हळू कुरु आजाराने मरण पावल्या. अंत्यसंस्कारास उपस्थित असलेल्या ज्या व्यक्तीनी मृत व्यक्तीचे मांस खाल्ले नाही त्या बराच काळ जिवंत राहिल्या. मृत व्यक्तीशी विवाह केलेल्या महिलेने पतीचे मांस खाण्याचे नाकारले. एका व्यक्तीने मृत व्यक्तीच्या हाताचे मांस खाल्ले होते. एका व्यक्तीचा दुसऱ्याच कारणाने अकाली मृत्यू झाला. बिल हॅडलो यास मानवी व स्क्रेपी आजार झालेल्या मेंढ्यांच्या मेंदूमधील साम्य लक्षात आल्यावर त्यानी न्यू गिनीमध्ये ज्डुसेक याना लिहून कळवले. ज्डुसेक यानी लगेचच कुरु आजार झालेल्या व्यक्तीमधून मेंढीच्या मेंदूत पसरतो काय हे पाहण्याचे ठरवले. 1962 मध्ये जो गिब्ज या ज्डुसेक यांच्या सहकाऱ्याने चिंपांझी व मेंढ्यामध्ये 'फोर' जमातीच्या कुरु आजार झालेल्या मृत व्यक्तीच्या मेंदूमधून पसरतो काय हे पाहण्याचे ठरवले (सध्या अशा परीक्षणावर लगेच नैतिक व अनैतिकची चर्चा सुरू झाली असती). इंजेक्शन नंतर दोन वर्षानी चिंपांझीचा मृत्यू झाला. त्यांच्यामधील सर्व लक्षणे कुरु आजाराप्रमाणे होती.

कुरु हा स्क्रेपी प्रमाणेच मानवी आजार आहे ही माहिती फारशी कोणी मनावर घेतली नाही. कारण मुळात स्क्रेपी आजाराचा अभ्यासच मुळात गोधळ होता. 1900 सालापासून कुरू हा जीवघेणा मेंदूचा विकार कसा होतो याचे उत्तर मेंदूतज्ञाना छळत होते. या प्रकारचा पहिला रुग्ण क्रुट्झफेल्ड जॅकोब डिसीज (सीजेडी) या डॉक्टरानी अकरा वर्षाच्या मुलीला झाल्याचे निदान केलेले होते. निदानानंतर दहा वर्षानी झिजत झिजत तिचे निधन झाले. मुळात हा आजार लहान वयात होत नाही. व एकदा झाल्यानंतर मृत्यू एवढ्या

सावकाश पणे होत नही. त्यामुळे हा प्रकार चुकीच्या निदानाचा असावा असे डॉक्टराना वाटू लागले होते. 1920 च्या सुमारास अल्फॉन्स जेकब यानी तपासलेला रुग्ण सीजेडी चा असावा. या आजाराबरोबर त्यांचेही नाव कायमचे जोडले गेले. गिब्जचे चिंपांझी व माकडे याना कुरु व सीजेडी हे दोन्ही आजार होत असण्याची प्रवणता (ससेप्टिबिलिटि) होती. 1977 साली या आजाराने गंभीर वळण घेतले. ज्याना झटके येत असत अशा दोन व्यक्तीना मेंदूमध्ये इलेक्ट्रोड घालून शस्त्रक्रिया केल्यानंतर सीजेडी आजार झाला. हे इलेक्ट्रोड सीजेडी रुग्णांच्या शस्त्रक्रियेसाठी त्याच रुग्णालयामध्ये आधी वापरलेले होते. वापरल्यानंतर ते व्यवस्थितपणे निर्जंतुकही केले होते. फॉर्मॅलिन, डिटरजंट, उच्च तापमानास अधिक दाबाखाली वाफेचे निर्जंतुकीकरण, व अतिनील किरण निर्जंतुकीकरण या सर्व पद्धतीमधून हे इलेक्ट्रोड गेलेले होते. त्वरित हे इलेक्ट्रोड बेथेस्डा येथे चिंपांझीवर शस्त्रक्रियेसाठी विमानाने पाठवण्यात आले. तेवढ्याच त्वरेने चिंपांझीस सीजेडी आजार झाला. अशा आजारास शस्त्रक्रियेने किंवा औषधाने झालेला आजार (इयाट्रोजेनिक) सीजेडी असे म्हणू लागले. त्याकाळी पिट्युटरी संप्रेरक मृत व्यक्तीच्या पिट्युटरीमधून मिळवत असत. त्यासाठी मृत व्यक्तीच्या नाकातून एक छेद घेऊन पिट्युटरी मिळवत असत. पण अशा संप्रेरकाच्या उपचारानंतर शंभर एक रुग्ण नंतर मृत झाले. हे संप्रेरक मिळवण्यासाठी हजारभर मृत देह हाताळावे लागत असल्याने सीजेडीस साथीच्या आजाराचे स्वरूप आले. 1984 साली सीजेडी साथीचा आजार म्हणून प्रसिद्ध होण्याआधीच जनुकीय अभियांत्रिकी क्रियेने बनवलेले कृत्रिम वृद्धि संप्रेरक बाजारात आले. या वृद्धि संप्रेरकामुळे मृत व्यक्तीमधून वृद्धि संप्रेरक मिळवणे कायमचे थांबले. वृद्धि संप्रेरक हे जनुकीय अभियांत्रिकीचे सर्वात पहिले उत्पादन.

1980 मध्ये मेंढी, मिंक, माकड, उंदीर व मानवामध्ये व्यक्त झालेल्या एकाच आजाराची विविध रूपे रोगी व्यक्तीच्या मेंदूच्या संसर्गाने होतात. निर्जंतुकीकरणाच्या सर्व पद्धती सीजेडी आजारामध्ये निरुपयोगी ठरतात. सर्वात उच्च क्षमतेच्या इलेक्ट्रॉन सूक्ष्मदर्शीमध्ये सुद्धा कोणत्याही जिवाणू विषाणूचा पत्ता लागू शकला नाही. आजार झालेल्या व्यक्तीच्या संपर्कात आलेल्यामध्ये आजाराची लागण होत नाही. मातेच्या दुधातून आजार पसरत नाही. प्रतिकार यंत्रणा आजाराच्या कारकावर कुचकामी आहे. हा आजार वीस तीस वर्षांपर्यंत सुप्तावस्थेत राहू शकतो. पण सूक्ष्म प्रमाणात आजारी व्यक्तीमधील उतीमधून याचा प्रसार होऊ शकतो. सफोक मेंढीमध्ये होत असलेल्या स्क्रेपीचे कारण जनुकीय असावे असे प्रारंभीच्या काळात पुढे आले होते. हे मत काळाच्या ओघात विसरले गेले. त्यातल्यात्यात आंतरजनन पद्धतीने वंश वाढवलेल्या सफोक मेंढ्यामध्ये हे खरे असावे.

सहा टक्के व्यक्तीमध्ये एकाच घराण्यात स्केपी सारखा आजार असण्याचे कारणही जनुकीय असावा असे इस्रायल मधील वैज्ञानिकाना सर्वात प्रथम वाटले. स्क्रेपीचा उलगडा विकृतिवैज्ञानिकांच्या कक्षेतून सुटून आनुवंशवैज्ञानिकांच्या कोर्टात गेला होता. स्क्रेपीचे कारण जनुकीय होते. 1970 च्या मध्यास इस्रायलमध्ये एक वैचित्रपूर्ण बाब उघडकीस आली. लिबिया मधून इस्रायल मध्ये आलेल्या चवदा नागरिकाना सीजेडी आजार झाला होता. यादृक्छिक प्रमाणापेक्षा ही संख्या तीसपटीने अधिक होती. त्यांच्या खाण्यामध्ये मेंढीच्या मेंदूचा भाग आल्याने सीजेडी आजार झाला असा संशय सर्वात प्रथम आला. पण खरे कारण जनुकीय होते. सीजेडी झालेल्या सर्व व्यक्तींचा वंशलेख एकाच विस्कळित व्यक्तीपासून सुरू झालेला होता. या सर्व व्यक्तींमध्ये एक जनुकीय उत्परिवर्तन झालेले होते. असेच उत्परिवर्तन काहीं स्लोव्हाकियन, चिलि व जर्मन अमेरिकन व्यक्तींमध्ये यापूर्वी झाले होते. स्क्रेपी आजाराची काहीं साम्यस्थळे होती. त्याच वेळी एका वैज्ञानिकांच्या गटाने स्क्रेपी नि:संशय जनुकीय आजार असल्याचा निष्कर्ष काढला. 1967 साली एका वैज्ञानिकाच्या म्हणण्याप्रमाणे स्क्रेपी आजार डीएनए किंवा आरएनए जनुकामध्ये मुळीच नाही. न्यूक्लिइक आम्ले नसलेला व स्वत:ची जनुकीय प्रणाली नसलेला अज्ञात भागामुळे स्क्रेपी आजार होतो. फ्रान्सिस क्रिक यानी त्यावेळी जाहीर केलेल्या मध्यवर्ति आनुवंश सिद्धांताप्रमाणे (सेंट्रल डॉग्मा ऑफ जेनेटिक्स) डीएनए पासून बनलेल्या आरएनए नुरूप प्रथिन तयार होते. या पृथ्वीवर डीएनए विरहित सजीव असणे ही अशक्यप्राय बाब आहे.

1982 साली स्टॅनले प्रुसिनर यानी डीएनए विरहित 'सजीव' व आजार मानवी डीएनए च्या आधाराने पसरत असल्याचे प्रसिद्ध केले. प्रथिनाचे एक वेटोळे नेहमीच्या प्रथिन विघटन करणाऱ्या विकरास प्रतिबंध करीत होते. हे प्रथिन निरोगी जनावरामध्ये कधीच सापडत नाही पण स्क्रेपी आजार झालेल्या जनावरामध्ये असते. या प्रथिनाच्या अमिनो आम्लांची साखळी शोधणे त्यानुसार आवश्यक डीएनए बेस जोड्या कशा असतील हे शोधणे. त्यानंतर अशी साखळी उंदरामध्ये व मानवात शोधणे ही जबाबदारी ओघाने प्रुसिनर यांच्यकडे आली. मोठ्या खटपटीनंतर त्याना प्रथिनाशी संबंधित जनुक सापडले. या जनुकाचे नाव पीआरपी (PRP) प्रोटिएझ रेझिस्टंट प्रोटीन. पुढील काहीं वर्षात त्याने या प्रथिनावर अधिक अभ्यास केला. पीआरपी जनुक सामान्य असल्यास यापासून प्रथिन सामान्य प्रथिन बनते. हे जनुक कोणत्याही विषाणूमधून आलेले नाही. पण जनुकापासून निघालेल्या 'प्रिऑन' प्रथिनात असामान्य गुण आहे. प्रिऑन प्रथिन एकाएकी आकार बदलते. आकाराबरोबर त्याचा चिकटपणा वाढतो. प्रिऑन नेहमीच्या कोणत्याही पद्धतीने नष्ट होत नाही. प्रिऑनचे अनेक रेणू एकत्र आल्यास पेशीची रचना बदलून जाते.

प्रुसिनर यानी प्रिऑनबद्दल सुचवलेली बाब म्हणजे प्रिऑनमध्ये झालेले हे बदल जनुकीय क्रमामधील बदलाऐवजी प्रथिनाच्या घड्यांमध्ये झालेला आकस्मिक बदल. प्रथिन हे नेहमी लांब बहुपेप्टायडाने बनलेले असते. हे बहुपेप्टाइड जसा आकार घेते त्या रचनेनुसार त्याचे कार्य असते. उदाहरणार्थ इन्सुलिन दोन बहुपेप्टायडाने बनले आहे. एस-एस बंधाने ही दोनही बहुपेप्टायडे परस्परास जोडलेली असतात. पण ही बहुपेप्टायडे वेगळी झाली म्हणजे शरीरातील साखर कमी करण्याचे कार्य होत नाही. ज्या उंदरामध्ये प्रिऑन जनुकांचा अभाव आहे त्यामध्ये स्क्रेपी सारखा आजार होत नाही. पण एका आजारी उंदरामधील प्रिऑन प्रथिने दुसऱ्या उंदरामध्ये अंतक्षेपित केल्यास स्क्रेपी सदृश आजार होतो. याचा अर्थ सरळ होता. प्रिऑन आजाराचे कारक व वाहक आहे. प्रुसिनर व ज्डुसेक या दोघाना या शोधाबद्दल नोबेल पुरस्कार मिळाला. नोबेल मिळाल्यानंतर सुद्धा प्रिऑनबद्‌दलचा गोंधळ वैज्ञानिकांच्या लक्षात आलेला नव्हता. मुळात प्रिऑन जनुके कशासाठी तयार झाली हे समजत नव्हते. सर्व सस्तन प्राण्यांमध्ये पीआरपी जनुके आढळली नाहीत. ज्या मध्ये आढळली त्यांचा परस्पर संबंध स्पष्ट होत नव्हता. पीआरपी जनुकांच्या बेस क्रमामध्ये मात्र जवळजवळ एकसारखेपणा होता. याचा अर्थ मेंदूशी संबंधित एखादे महत्वाचे कार्य पीआरपी जनुकाच्या वाट्यास आलेले असावे. पीआरपी जनुक मेंदूमध्येच कार्यान्वित होते. जनुकाच्या 'जागे ' होण्यात कॉपर आयनांचा भाग असावा. आणखी एक गमतीची बाब म्हणजे उंदरामधील दोन्ही पीआरपी जनुके निष्करीय करता येतात. अशामुळे जन्मलेला उंदीर सामान्य उंदराप्रमाणे असतो. सामान्य जनुक व पीआरपी जनुक या दोन्हीमधील फरक फक्त दोन बेस जोड्यांचा आहे. मानवी पीआरपी जनुक 253 बेस जोड्यांचे असते. यातील पहिल्या बावीस व शेवटच्या तेवीस जोड्या पासून बनणारी प्रथिने एकसारखी असतात. चार ठिकाणी बदल झाल्यास प्रिऑन आजार होतो. साखळीतील 102 वे अमिनो आम्ल प्रोलिनऐवजी ल्युसिनमध्ये बदलले म्हणजे झालेल्या गर्टसमॅन-स्ट्राइसलर- श्चाइन्कर आजार होतो. अशा रुग्णांचा दीर्घ काळाने मृत्यू होतो. दोनशे क्रमांकाचे ग्लुटामिनऐवजी लायसिन असे बदललेले अमिनोआम्ल लिबियामधील ज्यू रुग्णांमध्ये आढळले. 178 वे अमिनोआम्ल अस्पार्टिक आम्लाऐवजी अस्पार्जिन मध्ये बदलल्यास व त्याचबरोबर 129 वे अमिनोआम्ल व्हॅलिनऐवजी मिथिऑनिन मध्ये बदललेगेल्यास सर्वात दुर्दैवी सीजेडी आजार होतो. या आजारात रुग्णास महिनोनमहिने झोप येत नाही. अनेक महिन्याच्या झोपेअभावी रुग्णाचा मृत्यू होतो. या रुग्णाच्या मेंदूमधील झोप येण्याचे केंद्र थॅलॅमस आजाराने नष्ट होते. थोडक्यात मेंदूमधील ज्या भागाचा नाश होतो त्याप्रमाणात प्रिऑन आजाराची लक्षणे व परिणाम बदलतात. गेल्या दहा वर्षात पीआरपी जनुकाबद्दल अधिक माहिती गोळा झाली आहे. एखाद्या बिघडलेल्या मुलासारखे 108 -121 या क्रमांकाच्या अमिनो आम्लांची

साखळी नको तेथे 'घडी' होऊ लागते. उंदराच्या बाबतीत ही विपरित घडी जीवघेणी ठरते. जन्मल्यानंतर काहीं आठवड्यात विपरित घडी प्रथिनामध्ये असलेले उंदीर मृत होतात. हे परिवर्तन उंदरांच्या अनेक वंशामध्ये आढळून येते. अशा घटनेमुळे प्रिऑनबद्दल नवी माहिती मिळत गेली. जशी नवी माहिती मिळत गेली तसे प्रिऑनचे गूढ वाढत गेले. प्रिऑनची रचना बदलण्याचा व आजाराचा संबंध काय हे अजून अज्ञात होते. प्रुसिनर यानी आणखी एका अज्ञात प्रथिन 'एक्स' चा आजारात सहभाग असावा असे मत व्यक्त केले. फक्त हे प्रथिन वेगळे सापडत नव्हते. एकच पीआरपी जनुक मेंदूच्या विविध भागामध्ये वेगवेगळ्या पद्धतीने कसे व्यक्त होते हे समजत नव्हते. मेंढीमध्ये या आजारामुळे दोन परिणाम दिसत असत. एक म्हणजे झोपाळूपणा वाढणे व दुसरा हायपरअॅक्टिव्हिटी कमालीची तीव्र प्रतिक्रिया. हे परिणाम आजाराच्या प्रकारावर अवलंबून होते. हा आजार सजातीय सस्तन प्राण्यात सहज पसरतो पण विजातीय प्राण्यांमध्ये आजाराचे परिणाम मात्र वेगळे हे कोडे अजून सुटत नव्हते. तोंडावाटे प्रिऑन शरीरात गेले तर आजार होण्याची शक्यता अत्यंत कमी पण प्रिऑनच्या इंजेक्शनमुळे आजार होणे सोपे. हे असे कां? प्रिऑन शरीरात किती प्रमाणात जाते यावर लक्षणे अवलंबून. उंदरामध्ये अधिक प्रिऑन खाण्यातून दिले तर त्वरित लक्षणे दिसू लागत. उंदरामध्ये प्रिऑन जनुकाच्या दोन कॉपीज असतील तर अशा उंदरास प्रिऑन आजार लवकर होतो. विषमयुग्मकी उंदीर असल्यास आजार उशीरा होतो. का? ठावूक नाही. 129 व्या अमिनो आम्लाच्या ठिकाणी एका गुणसूत्रावर व्हॅलिन व दुसऱ्या वर मिथिओनिन अमिनो आम्ल असल्यास अत्यंत चिवट प्रिऑन आजार होतो. याऐवजी दोन व्हॅलिन किंवा दोन मिथिऑनिन असल्यास झालेला आजार तुलनेने सौम्य असतो. उंदरामध्ये हॅमस्टर मधील आजार किंवा उलट स्क्रेपी पसरत नाही. पण उंदरामध्ये हॅमस्टर मधील जनुकाचा कृत्रिमरीत्या प्रवेश करवल्यानंतर हॅमस्टरच्या मेंदूचे इंजेक्शन दिल्यास उंदरास हॅमस्टर स्क्रेपी होतो. किंवा उंदराला स्क्रेपी हॅमस्टरच्या मेंदूचे तुकडे खायला घातले तर आजार पसरतो. मानवी प्रिऑन जनुके मुद्दाम उंदरामध्ये संक्रमित केल्यास होणारा आजार तीव्र निद्रानाश व दुसरा प्रकार सीजेडी असे दोन्ही आजार उंदरास होतात. मानवी सीजेडी च्या दोन्ही आजाराची जनुके उंदरामध्ये संक्रमित केल्यास उंदरामध्ये मानवी सीजेडी प्रकट होण्यास थोडा उशीर लागतो. फक्त एकच मानवी सीजेडी जनुक उंदरामध्ये संक्रमित केले असल्यास मात्र आजार अधिक वेगाने प्रकट होतो. दोन्ही प्रिऑनची रचना वेगळी असल्याचे हे लक्षण आहे. नव्या पोषितामध्ये आल्यानंतर जनुकामध्ये होणारा बदल समजण्याच्या पलिकडील होता. इंजेक्शन दिलेल्या ठिकाणापासून आजार सावकाश पसरण्याचे कारणसुद्धा ठावूक नाही. बहुतेक बिघडलेले प्रिऑन रेणू जवळपासच्या न बिघडलेले प्रिऑन रेणू बिघडवत जात असावेत. आजार बी लसिकापेशीमधून पसरत असल्याचे आधीच ठावूक होते.

कोणत्या तरी अज्ञात पद्धतीने तो मेंदूमध्ये जातो. प्रिऑन जनुकात झालेल्या बदलाचे कारण एका बेस जोडीतील बदल. पण हा बदल डिजिटल नसून समान उगमस्थान नसले तरी समान कार्य करणारे आहे. या बदलामुळे प्रिऑनचे त्रिमिति रचनेत बदल होतो.

प्रिऑन आजार साखळी परिणामाप्रमाणे पसरत जातो. एकदा प्रिऑन प्रथिनाच्या रचनेमध्ये बदल झाला म्हणजे शेजारच्या पेशीतील प्रिऑन प्रथिन बदलते. हिरोशिमा वर टाकलेल्या बॉंबमध्ये न्यूट्रॉन कण स्फोटानंतर आणखी न्यूट्रॉन कणांच्या विभाजनाचे कारण होते. तसे प्रिऑन प्रथिने न्यूट्रॉन कणांच्या तुलनेने कमी वेगाने पण त्याच पद्धतीने आणखी प्रिऑन रेणूमध्ये बदल घडवत होते. या पद्धतीने गणित श्रेणीमध्ये अधिकाधिक प्रिऑन रेणूंची संख्या शरीरात वाढत जाते. 1980 साली प्रुसिनर यांच्या लक्षात हे पूर्वीच आले होते. पण या पाठोपाठ प्रिऑन आजाराशी संबंधित सर्वात मोठी साथ न्यूगिनि कुरु येणार होती. याची नेमकी सुरवात कशी व केंव्हा चालू झाली याबद्दल फक्त अंदाज व्यक्त झाले. 1970-1980 च्या दशकात एका ब्रिटिश पशु खाद्य कंपनीतील पशुखाद्यात प्रिऑन आजार होण्याची शक्यता असल्याचे खाद्य अनवधानाने बनवले. या वेळी प्रिऑन आजार गाय बैलासारख्या पशूंमधून पसरायचे होते. पशुखाद्य बनवण्यासाठी आवश्यक चरबीचे बाजारातील दर कोसळले. मेंढ्या अधिक प्रमाणात उपलब्ध झाल्याने त्या खाटकाकडे मोठ्या संख्येने यायला लागल्या. कारण कोणतेही असले तरी बिघडलेल्या प्रिऑन सहित पशुखाद्य बाजारात आले. पशुखाद्यामध्ये स्क्रेपी कारक प्रिऑन असलेली प्राणिज पेंड मिसळली गेली. वृद्ध गुरांच्या मांसाचे तुकडे व शेळया मेंढ्यांच्या शरीराचे तुकडे पशुखाद्यातील पूरक प्रथिन म्हणून मिसळली गेली. मिसळण्याआधी हे तुकडे उकळून घेण्याची पद्धत रूढ होती. पण जसे जसे मोठ्या प्रमाणात गुरांचे मांस मिळत गेले तसे स्क्रेपी प्रिऑन युक्त पेंड अधिक उपलब्ध होत गेली. यातूनच पहिली 'मॅड काउ डिसीज' अन्न साखळीतून कधी तयार झाले हे समजले सुद्धा नाही. अधिकाधिक प्रिऑन पेंडीत उपलब्ध झाल्याने वासरांच्या खाण्यात दूषित पेंड येऊ लागली. 1986 साली पहिल्या सहा पशूमधील स्क्रेपीची नोंद झाली तरी वैज्ञानिकांचे त्याकडे लक्ष गेले नाही. लक्षात येईपर्यंत ही संख्या पन्नास हजारावर पोहोचली. 1990 साली मॅड काउ डिसीज पूर्ण नष्ट होईपर्यंत बीएसई (बोव्हाइन स्पॉंजिफॉर्म एन्सिफॅलोपॅथी) झालेल्या गुरांची संख्या 180, 000 झाली.

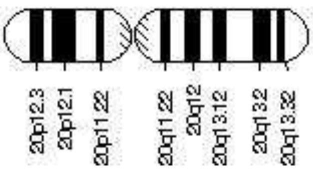
मॅड काउ डिसीजचा पहिला पशुरुग्ण मिळाल्यानंतर वर्षाच्या आत शासकीय पशुवैद्यकीय 'डिटेक्टिव्हनी' पशु खाद्यामधून हा आजार पसरल्याचे नेमके कारण प्रसिद्ध केले. याचे कारण दोन जवळच्या बेटावरील पशूमध्ये मॅड काउ आजार झाल्याचे उदाहरण. या दोन्ही बेटावरील पशुखाद्याचे पुरवठादार वेगळे होते. एका बेटावरील पशुखाद्यात हाडांची

पूड व स्नायूंची पूड मोठ्या प्रमाणात मिसळलेली असायची. दुसऱ्या बेटावरील पशुखाद्यात मात्र या दोन्हीचे प्रमाण मर्यादित प्रमाणात असायचे. 1988 साली पशुखाद्य भेसळीचा कायदा मंजूर झाला. राजकीय दृष्टीने त्वरित निर्णय कसे घेतले जातात याचे हे उत्तम उदाहरण आहे. ऑगस्ट 1988 मध्ये साउथवुड कमिटीने सीजेडी आजार झालेल्या सर्व पशूंची कत्तल करण्याचा व त्यांचे मांस अन्नसाखळीत न मिसळण्याचा निर्णय घेतला. या धोरणात केलेली एक भयानक चूक म्हणजे जी जनावरे नष्ट करायची त्याची नुकसानभरपाई बाजारभावाच्या निम्मी ठरवण्यात आली. याचा परिणाम सीजेडीच्या लक्षणाकडे दुर्लक्ष करण्यात झाला. 1990 पर्यंत नुकसानभरपाई वाढली पण मेंढ्यांचे मांस पशुखाद्यात मिसळण्यावर पूर्ण बंदी आणण्यात आली नाही. तोपर्यंत बीफ खाण्यामधील संकट लोकांच्यापर्यंत कधीच पोहोचले होते. पशूमधून मानवी सीजेडी आजार होतो की नाही याचा विचार करण्याची त्याना गरज वाटली नाही.

खाण्यामधून मानवास सीजेडी होण्याची शक्यता जवळजवळ नाही असे वैज्ञानिकांचे म्हणणे होते. अशा वेळी लाखो पशूवर प्रयोग करण्यात आले. पाळीव मांजरामध्ये पशुखाद्यामधून सीजेडी झाल्याच्या घटना झाल्या. सत्तर पाळीव मांजरे, तीन चित्ते, एक प्युमा, ओसेलॉट (मार्जार कुलातील एक प्राणी), व एक वाघ या सर्वाना सीजेडी एकाच प्रकारच्या पशुखाद्यातून झाले असल्याचे सिद्ध झाले. गमतीची बाब म्हणजे एकाही कुत्र्यामध्ये सीजेडीची लागण झाली नाही. 1992 साली जनावरांमधील सीजेडी थांबल्यासारखे वाटले. याचे कारण थोडे वेगळे होते. संसर्ग झाल्यापासून लक्षणे दिसायला पाच वर्षांचा कालखंड लागतो. पण मानवी उतावीळपणास औषध नाही. गेल्या दहा बारा वर्षात बीफ खाणाऱ्यामध्ये एकही मॅड काउ डिसीजची एकही रुग्ण आढळलेला नाही. मार्च 1996 साली दहा व्यक्तीना प्रिऑन मुळे मॅड काउ डिसीज झाला असावा असे शासनाने प्रसिद्ध केले. बोव्हाइन स्पोंजिफॉर्म एन्सिफॅलायटिसची अशी लक्षणे यापूर्वी कधीही प्रकट झाली नव्हती. गुरे बंदिस्त जागेत परस्परांचे मांस खातात, हा ऑर्गॅनिक शेतीचा परिणाम आहे, कीडनाशमामुळे असे आजार होतात अशी उलटसुलट विधाने मिडियाने प्रसिद्ध केली. पण एकाच वेळी फ्रान्स, आयर्लंड, जर्मनी सारख्या देशानी बीएसई आटोकयात आणण्याचा भक्कम प्रयत्न केला.

जबाबदार शासनाने आणखी 100, 000 गायी व बैल मारण्याची परवानगी दिली. त्याचबरोबर तीस महिन्यापेक्षा अधिक वय असलेल्या जनावरांचे मांस खाण्यास बंदी घातली. यामुळे पूर्ण बीफ उद्योग जवळजवळ संपला. घोडे पळून गेल्यानंतर तबेल्याचे दार

बंद करून काय उपयोग अशी युरोपियन म्हण आहे. शासनाने नेमके तसेच केले. लाखभर जनावरे मारून युरोपियन युनियनने ब्रिटिश बीफवरील बंदी उठवली नाही. पण कॅटल बोन वर नव्याने 1997 साली बंदी घातली. सध्या युरोपमध्ये नवे सीजेडी रुग्ण तुरळक प्रमाणात आढळतात. पण दूषित बीफ युरोपमध्ये नाही याची खात्री शासनाने केली आहे. बहुतेक सर्व रुग्ण 129व्या अमिनो आम्लाच्या ठिकाणी 'मिथिओनिन' अमिनो आम्ल जनुक समयुग्मकी असल्याचे होते. व्हॅलिन साठी समयुग्मकी असलेल्या रुग्णामध्ये आजाराची लक्षणे दीर्घ काळानंतर प्रकट झाली. आतापर्यंतच्या संशोधनानंतर वैज्ञानिकाना असे आढळले की दहा लाख व्यक्तीमधील एका व्यक्तीमध्ये सीजेडी आजार उत्परिवर्तनाने होऊ शकतो. केवळ एका पेप्टाइड च्या त्रिमिति रचनेमध्ये बदल झाल्याचे एवढे गंभीर परिणाम होत असतील असे कधीही वाटले नव्हते.



गुणसूत्र 20 आकृति

एका व्यक्तीमध्ये विसाव्या गुणसूत्राची असलेली जोडी मातेकडून एक व पित्याकडून एक अशा दोन गुणसूत्रामुळे बनलेली असते. विसाव्या गुणसूत्रामध्ये 63 दशलक्ष बेस जोड्या असतात. पेशीतील एकूण डीएनएपैकी दोन टक्के डीएनए विसाव्या गुणसूत्रामध्ये असतो. विसाव्या गुणसूत्रामध्ये 500-600 प्रथिन निर्मितीक्षम जनुके असतात.

विसाव्या गुणसूत्राची संख्या व गुणसूत्रामधील बदल याचा व्यक्तीची वाढ व आरोग्य यावर परिणाम होतो. त्यापैकी काहीं

अलॅगिले संलक्षण- सरासरी सात टक्के अलॅगिले संलक्षण असलेल्या व्यक्तीमध्ये विसाव्या गुणसूत्रातील 20p12 भागाचे विलोपन झालेले असते. या भागात असलेले JAG1 जनुक भ्रूणामधील पेशींच्या वाढीवर परिणाम करते. JAG1 जनुकाच्या अभावामुळे भ्रूणाच्या हृदय, यकृतातील पित्तनलिका व पाठीचा कणा यांची वाढ पूर्णपणे होत नाही.

विसाव्या गुणसूत्रातील बदलामुळे अनेक कर्करोग उद्भवतात. हे बदल कायिक पेशीतील असल्याने पुढील पिढीमध्ये उतरत नाहीत. यातील एक बदल म्हणजे गुणसूत्राच्या अधिक लांबीच्या क्यू खंडाचा अभाव. यामुळे ल्यूकेमिया व लिंफोमा लसितार्बुद जातीचा कर्करोग होतो. रक्त व अस्थिमज्जा यांचे काहीं कर्करोग विसाव्या गुणसूत्राच्या क्यू खंडाच्या विलोपनामुळे झाल्याचे आढळले आहे. त्यामध्ये तांबड्या रक्तपेशींची बेसुमार वाढ, व

निरोगी रक्त पेशींची कमतरता यांचा समावेश आहे. सध्या वैज्ञानिक विसाव्या गुणसूत्रावरील नेमक्या कोणत्या जनुकांचा परिणाम या कर्करोगावर होतो हे शोधत आहेत.

विसावे रिंग गुणसूत्र संलक्षण- विसाव्या गुणसूत्राचे अंगठीच्या आकाराच्या रिंग गुणसूत्रामध्ये क्वचित रूपांतर झाल्यास हे संलक्षण व्यक्त होते. विभाजनाच्या वेळी गुणसूत्राचे एकाऐवजी दोन ठिकाणी तुकडे होऊन हे दोन तुकडे परत जुळतात. रिंग गुणसूत्र संलक्षणात व्यक्तीच्या सर्व पेशीमध्ये दोन विसाव्या गुणसूत्रापैकी एक विसावे गुणसूत्र अंगठीच्या आकाराचे असते. जुळलेल्या ठिकाणी असलेल्या जनुकांच्या विलोपनामुळे झटके येणे व इतर जनुकीय आजार व्यक्त होतात. अजून या प्रकारावर पुरेसे संशोधन झालेले नाही.

विसाव्या गुणसूत्रामधील भागाचे विलोपन किंवा द्विकरणाचे अनेक परिणाम आढळून आले आहेत. यातील काहीं म्हणजे बौद्धिक अक्षमता, शरीराची होणारी उशीरा वाढ, विविक्षित लक्षणे असलेला चेहरा, अस्थि विकृति व हृदयामधील विकृति वगैरे. विसाव्या गुणसूत्रातील लघु पी खंडाच्या आणखी एकदा येण्याने पेशीमध्ये फक्त क्यू खंड असणे किंवा दोन पी खंड असणे असे परिणाम दिसून येतात.

!!अध्याय वीस समाप्त!!

!! अध्याय एकवीस !!

गुणसूत्र एकवीस

सुप्रजनन

एकविसावे गुणसूत्र मानवी गुणसूत्र संचामधील सर्वात लहान गुणसूत्र आहे. वास्तविक या गुणसूत्रास बावीसावे गुणसूत्र म्हणण्याची गरज आहे. पण आता सर्वात लहान नसलेल्या या गुणसूत्रास एकविसावे गुणसूत्र हे नाव प्रचलित झाले आहे. एकविसाव्या गुणसूत्रामध्ये असलेल्या जनुकांची संख्या कमीत कमी आहे. एकविसावे गुणसूत्र हे कधीकधी दोन ऐवजी तीनच्या संख्येने मानवी शरीरात असते. इतर गुणसूत्रामध्ये दोन ऐवजी तीन गुणसूत्रे असल्यास मानवी जीनोमचे संतुलन बिघडल्याने शरीराची वाढ विस्कळित होते. तेरावे किंवा अठरावे गुणसूत्र दोन ऐवजी तीन असल्याची अधून मधून उदाहरणे सापडतात. पण अशी बालके सहसा जीवित रहात नाहीत. पण तीन एकविसावी गुणसूत्रे असलेल्या व्यक्ती आनंदी असू शकतात. त्यांचे आयुष्य अनेक वर्षांचे असते. अर्थात त्रिकायिक किंवा त्रिगुणसूत्री व्यक्तींचे आयुष्य सामान्य व्यक्तीहून भिन्न असते. त्यांच्या संलक्षणास डाउन संलक्षण या नावाने ओळखले जाते. त्यांचा विशिष्ठ चेहरा, कमी उंची, फोफसे शरीर, बारीक डोळे, व चेहऱ्यावरील हसू यावरून हा विकार ओळखता येतो. कमी बुद्ध्यांक, वयाच्या मानाने नाजूक शरीर, शरीराची भरभरा होणारी वाढ, झपाट्याने येणारे वार्धक्य, कमी वयात होणारा अलझायमर विकार यामुळे डाउन संलक्षण असलेल्या व्यक्तींचे सरासरी आयुष्य चाळीसच्या आसपास असते. बहुतांशी अशी मुले मातेच्या उतारवयात होतात. मातेचे वय जसे वाढत जाते तसे डाउन संलक्षण असलेली मुले जन्मण्याचे प्रमाण गणित श्रेणीने वाढते. उदाहरणार्थ मातेच्या विसाव्या वर्षी डाउन संलक्षण होण्याचे प्रमाण 2300 मध्ये एक असल्यास चाळिशीच्या वयात ते 100 मध्ये एक एवढे वाढते. बहुतेक आधुनिक सोयी असलेल्या रुग्णालयात अधिक वय असलेल्या माताना गर्भजल परीक्षा करण्याचा सल्ला दिला जातो. अशा वेळी एकविसावे त्रिकायिक गुणसूत्र असलेल्या गर्भाचा गर्भपात करण्यात येतो. डाउन संलक्षण असणाऱ्या बालकांचे वर्तन आनंदी असले तरी मातापित्याना आपले मूल डाउन संलक्षणासहित जन्मावे असे वाटत नाही. आधुनिक विज्ञानातील प्रगतीचा हा त्या मानाने सौम्य परिणाम म्हणावा लागेल. जन्माला येणारी मुले व्यवस्थित असावीत त्यांच्यामध्ये कोणताही जनुकीय विकार नसावा अशा इच्छेने हे पाऊल उचलले असते. साठ -पासष्ठ वर्षापूर्वी नाझी राजवटीतील एक कल्पना म्हणजे 'सुप्रजनन'. जर्मन नागरिक सुदृढ असावेत अशा धोरणाने जनुकीय विकार असलेली बालकांची हत्या करायची किंवा ती

जन्मण्या आधीच गर्भपात करायचा. दोन्हीमध्ये साम्य अशी मुले असू नयेत ही इच्छाच प्रबळ आहे.

या अध्यायामध्ये आनुवंशविज्ञानाची काळी बाजू मांडण्याचा प्रयत्न केला आहे. मानवी हत्या, निर्बीजीकरण व गर्भपात हे सर्व आपल्या वंशामध्ये भेसळ होऊ नये यासाठी. सुसंवर्धक जननविज्ञानाचा जनक फ्रान्सिस गाल्टन. गाल्टन व त्याचा प्रथम चुलत भाऊ चार्लस डार्विन म्हणजे स्वभावाची विरुद्ध टोके होती. डार्विन पद्धतशीर, लाजाळू, पारंपारिक व धीम्या वर्तनाचा होता. गाल्टन बुद्धिमान, अभ्यासू पण तेवढे ज्ञान नसणारा, पण दिखावूपणाने कामे करणारा होता. दक्षिण आफ्रिकेत बराच प्रवास करून जुळया भावंडांचा अभ्यास त्याने केला होता. आदर्श समाजाचा तो पुरस्कर्ता होता. त्याच्या चुलत भावासारखी त्याची प्रसिद्धी झाली पण ती नकारार्थी होती. सुप्रसिद्ध व कुप्रसिद्ध या अर्थाने. आज गाल्टन डार्विन एवढाच लोकप्रिय आहे. डार्विन राजकारण्यानी लोकप्रिय केला त्याचे कारण म्हणजे सर्वायव्हल ऑफ फिटेस्ट. हर्बर्ट स्पेन्सर यानी याच कारणाने डार्विन कवटाळला. त्याला नाव दिले गेले 'सोशल डार्विनिझम'. गाल्टन ची दृष्टी त्या मानाने रुक्ष होती. पद्धतशीरपणे प्रजनन घडवून आणले तर जातीमध्ये सुधारणा घडवून आणता येते असे डार्विनने सुचवले. पशू, शर्यतीची कबुतरे, यांची उदाहरणे देऊन आपले म्हणणे पटवून देण्याचा त्याने प्रयत्न केला. या पद्धतीने मानवी प्रजा सुदृढ व निरोगी निपजेल असे गाल्टनचे म्हणणे. मानवी वंश उत्तम प्रजा वाढवू शकतो. निकृष्ट प्रजा वाढवून काय उपयोग असे तो म्हणे. अशा प्रकारच्या उत्तम प्रजा वाढवण्यास त्याने नाव दिले यूजेनिक- सुप्रजनन. पण प्रजननासाठी निवड कोणाची करायची? आपला सहकारी- की सहचर सशक्त, मानसिक दृष्ट्या खंबीर, दीर्घायू असावा. गाल्टन यांचा पहिला पाठीराखा व पुरस्कर्ता कार्ल पीअरसन हा संख्याशास्त्रज्ञ व सामाजिक आदर्शवाद त्याच्यात भिनलेला होता. जर्मन राष्टाच्या आर्थिक भरभराटीने तो आधीच घाबरलेला होता. सुप्रजननाची दिशा त्याने आत्यंतिक दुराभिमानाकडे वळवली. एक व्यक्ती सुप्रजनाने घडवण्यापेक्षा पूर्ण देश सुप्रजनाने नवा बनवावा असे त्याला वाटू लागले. समाजातून काळजीपूर्वक निवडलेल्या स्त्री पुरुषानी सुदृढ प्रजा निर्माण करावी व ब्रिटनचे नेतृत्व करावे. कोणी संतति निर्माण करावी व कोणी नाही हा देशाचा अधिकार असावा. सुप्रजनन कल्पनेचा जेंव्हा जन्म झाला त्यावेळी त्याचा हेतू राजकीय नव्हता, पण थोड्याच दिवसात ते वैज्ञानिक हेतू असलेले राजकारण बनले. 1900 च्या सुमारास सुप्रजनन सर्वसामान्यांपर्यंत पोहोचले. नियोजनपूर्वक प्रजनन या

कल्पनेने समाज भारला गेला. 1907 साली पीअरसन यानी गाल्टन याना लिहिले ' आमची मुले अशक्त निपजण्याचे कारण विवाह करताना सुप्रजननाचा विचार केला नव्हता. बोअर युद्धामध्ये हार होण्याचे कारण निकृष्ट सैन्य. युद्धा लढण्यासाठी उत्तम सैनिक फक्त सुप्रजननातूनच निर्माण होतील असे ब्रिटिश सैन्य म्हणू लागले.

जर्मनीमध्ये हा विचार जोर धरू लागला. फ्रेडरिक नीटत्झे व अर्नेस्ट हेकेल यांचे आर्थिक व सामाजिक प्रगती साधायची असल्यास जैविक उत्क्रांती करावी लागेल असे काहीं समाजधुरिणाना वाटू लागले. जीवविज्ञान हा राष्ट्रीयत्वाचा मानबिंदू ब्रिटनच्या आधी जर्मनीत चालू झाला. कमी प्रतीची जनुके असलेल्या व्यक्तीना प्रजननापासून वंचित ठेवणे म्हणजे प्रजननात सुधार करण्याची संधी. या पाठोपाठ दुबळया मनाच्या अपस्मार झालेल्या, मद्याचे व्यसन असलेल्या, समाजातील गुन्हेगार प्रवृत्तीच्या व्यक्तीना प्रजनापासून वंचित ठेवावे असा मतप्रवाह बनू लागला. 1904 साली गाल्टन व पीअरसन यांचा अमेरिकेतील पुरस्कर्त्यांने कोल्ड स्प्रिग हार्बर प्रयोगशाळेत अँड्रयू कार्नेजी याना सुप्रजननावर संशोधन करण्यासाठी आमंत्रण दिले. पण वंश सुदृढ करताना नको असलेली जनुके किंवा व्यक्ती कशा वंश वाढवू नयेत यावर अधिक भर दिला गेला. धान्य निवडताना खडे काढणे हे त्यामानाने सोपे असते. समाज सुधारण्यासाठी समाजातील नको त्या व्यक्ती काढून टाका.

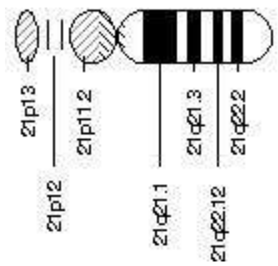
डेवनपोर्ट या गृहस्थाना वेगळीच चिंता होती. मेंडेल यानी आनुवंश विज्ञानाचा पाया घातल्याने त्यांचे काम अधिक सोपे झाले. अमेरिका जगातील सर्व स्वतंत्र व्यक्तीना एकत्र आणणारा देश आहे हा भूतकाळ झाला. त्यानी एक अफलातून कल्पना मांडली ज्या व्यक्तीना समुद्राची किंवा नेव्हीमध्ये जाण्याची ओढ असते त्या मध्ये 'थॅलॅसोफिलिया' 'पाण्याची ओढ' असणारे जनुक असते. राजकारणामध्ये डेवनपोर्टचे चांगलेच वजन होते. हेन्री गोडार्ड यानी लिहिलेल्या प्रसिद्ध पण भाकडकथानी भरलेल्या पुस्तकामध्ये मानसिकदृष्ट्या दुर्बल कालिकाक्स नावाचा समुदायाचा उल्लेख होत्ता. समाजामध्ये जन्मलेली अपत्ये तशीच मानसिक दुर्बल असत. डेवनपोर्ट व त्याच्या पाठीराख्यानी ही जमात नष्ट होण्याच्या उंबरठ्यावर असल्याचे राजकारण्याना पटवून दिले. याचा एवढा परिणाम झाला की एके दिवशी थिऑडोर रूझवेल्ट यानी जाहीर केले " एक काळ असा येईल की फक्त योग्य अशा व्यक्तीच येथे रहायला लायक असतील. अयोग्य व्यक्तीना येथे जागा नाही. " अमेरिकन इमिग्रेशन नियम अधिक कडक करावेत अशी इच्छा असणाऱ्या व्यक्तीना ही सुवर्णसंधी होती. 1924 चा इमिग्रेशन कायदा सुप्रजननाच्या विचारामुळे करण्यात आला. हा कायदा त्याआधी चाळीस वर्षे बदललेला नव्हता. 1911 साली अमेरिकेतील सहा राज्यानी मनोरुग्णांचे सक्तीने संततिनियमन करण्याचे बिल मंजूर केले. सहा वर्षात आणखी

नऊ राज्यांची त्यात भर पडली. जर राज्य गुन्हेगाराना फाशी किंवा विजेच्या खुर्चीवर मारण्याची शिक्षा देऊ शकते तर सक्तीचे संततिनियमन का नको हे विधान अशा कायद्यामागे होते. जनन स्वातंत्र्याचा हक्क अशा व्यक्तीना देऊ नये असे विधान डब्ल्यू जे रॉबिनसन या डॉकटराने केले. संततिप्रतिबंध शस्त्रक्रिया करण्याचा कायदा जेंव्हा सुप्रीम कोर्टासमोर आला तेंव्हा तो कोर्टाने दाखल करून घेण्याचे नाकारले. पण 1927 साली कायद्यात दुरुस्ती करण्यात आली त्यानुसार व्हर्जिनिया स्टेटमध्ये केरी बक नावाच्या सतरा वर्षांच्या मुलीची सक्तीने संतति प्रतिबंध शस्त्रक्रिया करण्याची ऑर्डर काढण्यात आली. तिच्या आईबरोबर अपस्मार झालेल्या व्यक्तींच्या वसाहतीत ती रहात होती. केरी बकची सात महिन्याची मुलगी व्हिवियनला अपस्मार असल्याचे निदान करण्यात आले. केरीची शस्त्रक्रिया करण्याची ऑर्डर देताना ऑलिव्हर होल्म्स यानी 'तीन पिढ्यामध्ये अपस्मार असणे हे शस्त्रक्रियेसाठी सबळ कारण असल्याचे निकालात म्हटले. व्हिवियनचा अकाली मृत्यू झाला. पण केरी वयोवृद्ध होईपर्यंत जिवंत होती. सामान्य बुद्धीच्या केरीला शब्दकोडी सोडवणे आवडे. तिची बहीण डोरिसला सुद्धा शस्त्रक्रियेस सामोरे जावे लागले. माझी शस्त्रक्रिया मला समजत नव्हते त्यावेळी माझ्या इच्छेविरुद्ध झाली आहे असे तिचे म्हणणे होते. 1970 पर्यंत व्हर्जिनिया स्टेटमध्ये मनोरुग्णांची संततिप्रतिबंधक शस्त्रक्रिया करण्याचा कायदा अमलात होता. वैयक्तिक स्वातंत्र्याचा सर्वात मोठा गाजावजा करण्याऱ्या अमेरिकेत एक लाखाहून अधिक व्यक्तीवर अशा शस्त्रक्रिया तीस राज्यात 1910 पासून 1935 पर्यंत करण्यात आल्या.

अमेरिकेने अशा शस्त्रक्रियेमध्ये सर्वात प्रथम पाऊल टाकले असले तरी स्वीडनमध्ये साठ हजार, कॅनडा, नॉर्वे, फिनलंड, ईस्टोनिया, आइसलंड यानी असे कायद्याने शस्त्रक्रिया करण्यास प्रारंभ केला. सर्वात कुप्रसिद्ध उदाहरण आहे जर्मनीचे. चार लाख व्यक्तीवर शस्त्रक्रिया केल्यानंतर त्यापैकी अनेकांची त्यानी हत्या केली. दुसऱ्या महायुद्धाच्या अठरा महिन्यात सत्तर हजार मनोरुग्णांवर शस्त्रक्रिया केल्यानंतर बरेच मनोरुग्ण गॅस चेंबर मध्ये जर्मन डॉक्टरानी मारून टाकले. याचे कारण जखमी सैनिकाना रुग्णालयामध्ये बेड उपलब्ध नव्हते. सुप्रजनन कायदा ब्रिटनमध्ये कधीही अमलात आणला नाही. तसेच मनोरुग्ण व्यक्तींच्या वैवाहिक स्वातंत्र्यावर घाला आणणारे किंवा मनोरुग्णांची सक्तीने संततिनियमनाची शस्त्रक्रिया करण्याचा प्रयत्न ब्रिटिश शासनाने केला नाही. (अर्थात खासगी रुग्णालयातून मनोरुग्णांच्या जवळच्या नातेवाइकांच्या सांगण्यावरून अशा शस्त्रक्रिया होत असल्याचे कधीही नाकारले गेले नाही.) ज्या ठिकाणी रोमन कॅथॉलिक चर्चचा प्रभाव होता अशा पैकी ब्रिटन हे एक राष्ट्र असल्याने सुप्रजनन कायदा येथे कधीही झाला नाही. नेदरलँडने असा कायदा करण्याचे नाकारले. सोव्हिएट युनियनमध्ये वेगळाच प्रकार होता. अति विद्वानाना संपवणे हे त्यांचे शासकीय उद्दिष्ट होते पण मनोदुर्बल व्यक्तींचे 'स्वातंत्र्य

अबाधित' ठेवून. वास्तविक ब्रिटन हे सुप्रजननाचा उगम असलेले राष्ट होते. विसाव्या शतकाच्या पहिल्या चाळीस वर्षात ब्रिटनमध्ये सुप्रजननाची जेवढी चर्चा झाली तेवढी इतरत्र कोठेही झाली नाही. याचे श्रेय वैज्ञानिकाना मुळीच देता येत नाही. बहुतेक वैज्ञानिक शासनाची तळी उचलण्यात स्वत:ला धन्य मानत असत. शासनाने असे कायदे शक्यतो लवकर करावेत असा त्यांचा आग्रह होता. जर्मनीतील पन्नास टक्क्याहून अधिक जीवशास्त्रज्ञ नाझी पक्षाचे सभासद होते. यातील एकानेही सुप्रजननाच्या विरुद्ध एकही अक्षर उद्गारले नाही.

ही घटना सर रोनाल्ड फिशर यांच्या बाबतीतील आहे. आधुनिक संख्याविज्ञानाचा (स्टॅटिस्टिक्स) पाया त्यानी घातला. (गाल्टन, पिअरसन व फिशर हे थोर संख्यावैज्ञानिक असले तरी संख्याविज्ञान हे आनुवंशविज्ञानाएवढे भयंकर आहे असे कोणीही सुचवलेले नव्हते). फिशर स्वत: मेंडेलचा चाहता होता. त्याचबरोबर तो सुप्रजनन सोसायटीचा उपाध्यक्ष होता. समाजाच्या वरील स्तरापासून खालच्या स्तरापर्यंत प्रजनन नियंत्रित करावे असा विचाराने तो पछाडलेला होता. यामागील त्याचे म्हणणे असे " आर्थिक दृष्ट्या दुर्बल कुटुंबात अधिक मुले जन्माला येतात. त्यांची संख्या श्रीमंतांच्या मुलाहून अधिक असते. याचे व्यवस्थित नियंत्रण केल्यास विषमता दूर होईल. 1920 च्या आधी ज्युलियन हक्सले व जे बी एस हाल्डेन या विचारांचे पुरस्कर्ते होते. 1920 नंतर त्यानी एकदम सुप्रजननाविरोधी भूमिका घेतली. अमेरिकेने घेतलेल्या सुप्रजनन कायद्याचे खंडन त्यानी केले पण त्यामागील भूमिकेवर कधीही टीका केली नाही. सुप्रजनन क्रियेवर बंदी आणा असे सोशॅलिस्ट पार्टीचे कधीही म्हणणे नव्हते. प्रत्यक्षात सोशॅलिस्ट पार्टीतील थिंक टॅंकने आगीत आणखी तेल ओतले. एच जी वेल्स, जे एम केयन्स, जॉर्ज बर्नार्ड शॉ, हॅवलॉक इलिस, हॅरोल्ड लास्की, सिडने बिअॅट्रिस वेब या सर्वानी त्वरित सक्तीने संततिप्रतिबंध थांबवण्याची मागणी केली.



गुणसूत्र एकविसावे

एकविसाव्या गुणसूत्राच्या जोडीपैकी एक मातेकडून व एक पित्याकडून आलेले असते. सर्वात लहान आकाराच्या या गुणसूत्रामध्ये 48 दशलक्ष बेस जोड्या असतात. पेशीतील एकूण डीएनए पैकी 1.5-2 टक्के डीएनए एकविसाव्या गुणसूत्रामध्ये असतो. मानवी जनुक प्रकल्पामधील पूर्ण पणे डीएनए क्रम शोधताना एकविसावे गुणसूत्रावरील जनुकांचा क्रम दुसऱ्या क्रमाकांने शोधला गेला. प्रथिन निर्मितीक्षम 200-300 जनुके एकविसाव्या गुणसूत्रामध्ये आढळली आहेत.

एकविसाव्या गुणसूत्रातील स्थानांतरणामुळे तीव्र मज्जाभ श्वेतकर्क (अक्यूट मायलॉइड ल्यूकेमिया) नावाचा कर्करोग होतो. हे स्थानांतरण मायलॉइड ल्यूकेमिया झालेल्या सात टक्के रुग्णामध्ये आढळते. हे स्थानांतरण t(8;21) अशा पद्धतीने लिहिण्यात येते. अशा स्थानांतरणामध्ये एकविसाव्या गुणसूत्रावरील RUNX1 जनुक व आठव्या गुणसूत्रावरील RUNXT1 जनुकांची अदलाबदल होते. अशा प्रकारच्या कायिक पेशीमधील बदल आनुवंशिक नसतात.

t(8;21) स्थानांतरणामुळे झालेले प्रथिन RUNX1-ETO दोन्ही प्रथिनांचे गुण दर्शवते. RUNX1 मुळे बनलेले सामान्य प्रथिन कोअर बाइंडिंग फॅक्टर डीएनए बरोबर जुळले म्हणजे रक्त पेशी विकासाचा प्रारंभ होतो. पण RUNX1-ETO प्रथिन रक्त पेशींची वाढ थांबवते. रक्त पेशींची निर्मिती अस्थिमज्जेमध्ये होते पण पेशी निर्मिती झाल्यानंतर या पेशी स्वतंत्रपणे वेगवेगळ्या पेशीमध्ये रूपांतरित होतात. RUNX1-ETO प्रथिन रक्त पेशींचे रूपांतरण थांबवते. न परिवर्तित झालेल्या पेशी रक्तप्रवाहात असण्याने रक्तकर्करोग होतो. या प्रकारास आणखी एक दोन जनुकांचा हातभार लागल्याने तीव्र रक्तकर्करोग होतो.

डाउन संलक्षण- एकाधिक एकविसावे गुणसूत्र पेशीमध्ये असल्यास डाउन संलक्षण प्रकट होते. सामान्य पेशीत एकविसाव्या गुणसूत्राची एक जोडी असते. डाउन संलक्षणाचा आणखी एक प्रकार म्हणजे पेशी विभाजनाच्या वेळी जनन पेशीबरोबर एकविसाव्या गुणसूत्राचा भाग जुळून येतो. नेहमीच्या दोन एकविसाव्या गुणसूत्राबरोबर एकविसाव्या गुणसूत्राचा जादा भाग दुसऱ्या कोणत्यातरी गुणसूत्राबरोबर आलेला असतो. अशा प्रकारास स्थानांतरण डाउन संलक्षण म्हणतात. जादा एकविसाव्या गुणसूत्रामुळे सामान्य वाढीस प्रतिबंध होतो. डाउन संलक्षणाची सर्व लक्षणे अशा व्यक्तीमध्ये दिसतात. बालवयात स्नायू दुर्बलता, चेहरा वैशिष्ठ्य पूर्ण असणे व मंदबुद्धि अशी डाउन संलक्षण असलेल्या व्यक्ती ना सांभाळणे मातापित्याना अवघड होते.

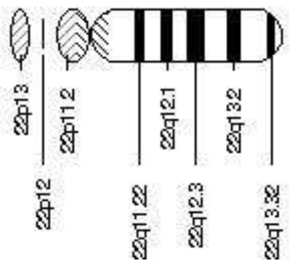
इतर कर्करोग: एकविसाव्या गुणसूत्रामधील जनुकांचे स्थानांतरण इतर गुणसूत्राबरोबर झाले तर काहीं कर्करोग झाल्याचे आढळले आहे. उदाहरणार्थ तीव्र लसिकापेशींचा कर्करोग एकविसाव्या व बाराव्या गुणसूत्रामधील स्थानांतरणामुळे होतो. हा कर्करोग लहानपणीच लक्षात येतो.

अध्याय एकवीस समाप्त

!!अध्याय बावीस!!

गुणसूत्र बावीसावे

सामान्य व्यक्तीमध्ये असलेल्या तेवीस गुणसूत्रांच्या जोड्यापैकी बावीसाव्या गुणसूत्राची एक जोडी प्रत्येक पेशीमध्ये असते. त्यातील एक गुणसूत्र मातेकडून व एक पित्याकडून आलेले असते. बावीसावे गुणसूत्र आकाराने सर्वात लहान असून ते 51 दशलक्ष बेस जोड्यानी बनलेले असते. पेशीमधील एकून डीएनए पैकी 1.5-2 डीएनए बावीसाव्या गुणसूत्रामध्ये असतो. मानवी जनुक प्रकल्प सुरू झाल्यानंतर सर्वात प्रथम बावीसाव्या गुणसूत्राच्या बेस जोड्यांचा क्रम निश्चित करण्यात आला. जनुक निश्चित करण्याच्या विविध पद्धतीनुसार बावीसाव्या गुणसूत्रामध्ये सु 500- 600 प्रथिन निर्मितीक्षम जनुके असल्याचे आढळले आहे. या प्रथिनांमुळे शरीरात विविध कार्ये केली जातात.



गुणसूत्र बावीसावे

22q11.2 संलक्षण ज्या व्यक्तीमधील बावीसाव्या गुणसूत्रामधील लांब खंडापैकी या भागाचे विलोपन झाले असल्यास सु तीन दशलक्ष बेस जोड्या गुणसूत्रामधून नाहिशा झालेल्या असतात. हे विलोपन गुणसूत्राच्या मध्याभागात झालेले असते. q11.2 या भागात सु 30-40 जनुके असतात. यापैकी बहुतेक जनुकांचे कार्य संधिग्ध आहे. असे संलक्षण असलेल्या व्यक्तीमध्ये लहान आकाराच्या जनुकांचे विलोपन झालेले असते.

22q11.2 भागातील TBX1 जनुक हृदयातील दोष, दुभंगलेली टाळू व चेहऱ्यातील काहीं दोषांचे कारक आहेत. अशा मुलांच्या शरीरात कॅल्शियमचे प्रमाण कमी

असते. या भागातील आणखी एक COMT जनुकाच्या विलोपनाने काहीं वर्तन दोष व मानसिक आजार उद्भवतात.

22q11.2द्विगुणन बावीसाव्या गुणसूत्रावरील अधिक लांबीच्या क्यू खंडावरील q11.2 भागाचे द्विगुणन झाल्यामुळे तीन दशलक्ष बेस जोड्या गुणसूत्रामध्ये पुन्हा एकदा आलेल्या असतात. हा प्रकार 3 (Mb) मेगाबेसेस असाही लिहिण्यात येतो. अशा द्विगुणनामुळे व्यक्तीची वाढ सावकाश होते.

22q13.3 विलोपन संलक्षण या विलोपनास फेलॅन -मॅकडर्मिड संलक्षण या नावानेही ओळखण्यात येते. बावीसाव्या गुणसूत्राच्या लांब क्यू खंडाच्या सर्वात टोकाच्या भागाचे विलोपन या प्रकारात होते. बावीसाव्या गुणसूत्राच्या रिंग गुणसूत्र प्रकरातही 22q13.3 विलोपन होते. या विलोपनामध्ये कोणती जनुके नाहिशी झाली आहेत यावरून संलक्षणाची तीव्रता समजते. उदा या भागातील SHANK3 जनुकाचे विलोपन झाले असल्यास गर्भाच्या वाढीमध्ये अडथळे, कमी बुद्ध्यांक व अतिशय उशीरा बोलणे किंवा अजिबात बोलण्यास न येणे असे प्रकार उद्भवतात.

घातक त्वचातंतु कर्करोग निदान : डर्मॅटोफायब्रोसार्कोमा प्रोट्युबरन्स- सतराव्या व बावीसाव्या गुणसूत्रामधील स्थानांतरणास t(17;22) असे म्हणतात. या स्थानांतरणामुळे एक अत्यंत कमी प्रमाणात आढळणारा त्वचा कर्करोग होतो. हे स्थानांतरण बावीसाव्या गुणसूत्रामधील PDGFB जनुकाचे सतराव्या गुणसूत्रामधील COL1A1 जनुकाच्या काहीं भागाबरोबर होते. हे स्थानांतरण सरळ किंवा वर्तुळाच्या आकाराच्या गुणसूत्राबरोबर होते. वर्तुळाकृति गुणसूत्राबरोबर स्थानांतरण झाले असल्यास ते जादा असलेल्या गुणसूत्राबरोबर झालेले असते. हे स्थानांतरण व्यक्तीच्या शरीरातील काहीं पेशीमध्ये झालेले असते. यास कायिक उत्परिवर्तन म्हणतात ते व्यक्तीपुरते सीमित असते व आनुवंशिकरीत्या पुढील पिढीत उतरत नाही.

एकत्र आलेल्या COL1A1-PDGFB जनुकांमुळे बनलेले प्रथिन PDGFB प्रथिनाप्रमाणे कार्य करते. PDGFB प्रथिन स्थांनांतरणामुळे त्याच्या डीएनए मधील एक भाग नाहिसा होतो. या प्रथिनाचे कार्य नीटसे होत नाही. COL1A1-PDGFB जोड प्रथिनाचे नियंत्रण COL1A1 जनुकामुळे होते. जोड प्रथिनामुळे PDGFB प्रथिनाचे प्रमाण नेहमीपेक्षा अधिक होते. अशा जादा प्रथिनामुळे त्वचेच्या पेशींची अनैसर्गिक वाढ होते. घातक त्वचातंतु कर्करोगामागील नेमके हे कारण सिद्ध झाले आहे.

इमॅन्युअल संलक्षण- अकराव्या गुणसूत्रातील एक भाग बावीसाव्या गुणसूत्राबरोबर आल्यास इमॅन्युअल संलक्षण प्रकट होते. नेहमीच्या सेहेचाळीस गुणसूत्राबरोबर इमॅन्युअल संलक्षण असलेल्या व्यक्तीमधील प्रत्येक पेशीमध्ये अकराव्या व बावीसाव्या गुणसूत्राचा भाग असतो. हा अधिकच्या गुणसूत्रास der(22) गुणसूत्र म्हणतात. त्यांच्या पेशीमध्ये अकराव्या व बावीसाव्या गुणसूत्रांची एक एक जोडी असतेच पण अधिकचे अकराव्या व बावीसाव्या गुणसूत्राची स्थानांतरण झालेली अधिकची जोडी असते. der(22) गुणसूत्र असलेल्या व्यक्तीमध्ये हे त्यांच्या माता पित्याकडून आनुवंशिकपणे आलेले असते. इमॅन्युअल संलक्षण प्रकट झालेल्या व्यक्तींच्या मातापित्यामध्ये अकराव्या व बावीसाव्या गुणसूत्रांची अदलाबदल झालेली असते. अशा स्थानांतरणापासून तीन गुणसूत्रामुळे आलेले तीच तीच जनुके असतात. यामुळे गर्भाची वाढ सामान्य पद्धतीने होत नाही.

इविंग सार्कोमा : इविंगचा मांसकर्क - बावीसाव्या गुणसूत्राच्या स्थानांतरणामुळे इविंग मांसकर्क नावाचा कर्करोग उद्भवतो. हा मांसकर्क अस्थीमध्ये किंवा कास्थी व चेतामध्ये वाढतो. नेहमी आढळणारे स्थानांतरण t(11;22) अशा रीतीने दर्शवतात. बावीसाव्या गुणसूत्रातील EWSR1 जनुक व अकराव्या गुणसूत्रातील FLI1 जनुकाबरोबर जुळलेले असते. अशामुळे EWSR1/FLI1 जोड जनुक बनलेले असते. असा प्रकार सहसा होत नाही पण अशा जोड जनुकामुळे इविंग मांसकर्क उद्भवतो. अशा प्रकारचे उत्परिवर्तन कायिक पेशीमध्ये झाल्याने ते व्यक्तीमध्येच सीमित असते इविंग़ सार्कोमा आनुवंशिक पद्धतीने पुढील पिढीमध्ये उतरत नाही.

EWSR1/FLI1 जनुकांमुळे बनलेले प्रथिनात दोन्ही जनुकांचे गुण असतात. FLI जनुकामुळे बनलेले प्रथिन डीएनए बरोबर बद्ध होते. FLI प्रथिन काहीं जनुकांचे नियंत्रण करते. त्याचप्रमाणे EWS प्रथिन काहीं वेगळया जनुकांचे नियंत्रण करते. संयुक्त EWS/FLI प्रथिनामुळे अनैसर्गिकपणे जनुकांचे स्थानांतरण झाल्याने कर्कपेशींची वाढ होते.

ओपिट्झजी /बीबीबी संलक्षण - गुणसूत्रीय प्रभावी ओपिट्झ जी / बीबीबी संलक्षण बावीसाव्या गुणसूत्रामधील एका भागाच्या विलोपनामुळे प्रकट होते. हा प्रकार 22q11.2 या पद्धतीने दर्शवण्यात येतो. या विलोपनाचे नेमके परिणाम कोणते होतात यावर संशोधन चालू आहे.

इतर कर्करोग- श्वेतकर्क जातीच्या अनेक श्वेत पेशींचे कर्करोग बावीसाव्या व नवव्या गुणसूत्रामधील स्थानांतरणामुळे उदभवतात. सामान्यपणे या प्रकारास फिलाडेल्फिया गुणसूत्र म्हणतात. असे गुणसूत्र कर्करोगग्रस्त पेशीमध्ये उद्भवते. हे गुणसूत्र कायिक पेशीमध्ये आढळते. याचा अर्थ असे कर्करोग आनुवंशिक नाहीत. अशा स्थानांतरणामुळे बावीसाव्या गुणसूत्रावरील BCR हे विशिष्ट जनुक नवव्या गुणसूत्रावरील ABL1 जनुकाबरोबर जोडले जाते. या जोड जनुकामुळे बनलेले प्रथिन कर्कपेशींच्या वाढीसाठी प्रवृत्त करते. डीएनए सामान्य रीत्या पूर्ववत होण्याची संधी या प्रथिनामुळे न मिळाल्याने कर्कपेशी वाढतच राहतात. सावकाश पणे वाढणाऱ्या बहुतेक शेतकर्क सीएमएल तीव्र मायलॉइड श्वेतकर्क असे म्हणतात. फिलाडेल्फिया गुणसूत्रावरून कर्करोगाची वाढ कशा प्रकारची होण्याची शक्यता आहे याचे निदान करता येते.

बावीसाव्या गुणसूत्रामधील आणखी काहीं बदल: बावीसाव्या गुणसूत्राच्या संख्येमधील बदलाचे विविध परिणाम आढळतात. उदाहरणार्थ वाढीमधील दोष, उशीरा बोलता येणे किंवा पूर्णपणे न बोलता येणे, चेहऱ्यामधील दोष व वर्तनामधील दोष. बावीसाव्या गुणसूत्राबरोबर आणखी एका बावीसाव्या गुणसूत्राचा भाग (अर्धवट त्रिगुणसूत्री) प्रत्येक पेशीमध्ये किंवा अंगठीच्या आकाराचे बावीसावे गुणसूत्र असणे असे प्रकार उद्भवतात. हे प्रकार बहुतांशी अकराव्या व बावीसाव्या गुणसूत्राच्या बाबतीत अधिक प्रमाणात आढळतात.

बावीसाव्या गुणसूत्राच्या टोकावर सहा हजार बेस जोड्यांचा 14 व्यक्तेक जनुकांचा क्रम असतो. या गुंतागुंतीच्या क्रमास HFW जनुक म्हणतात असे जाहीर करण्यात आले होते. या जनुकाचे नाव 'फ्री विल' जनुक. एखाद्या अडचणीच्या प्रसंगी निर्णय घेण्यास हे जनुक कारणीभूत आहे असा समज होता. मुळात निर्णय घेण्यामध्ये जनुकाचे कार्य नसून तो पूर्वानुभवावर व स्थितीवर अवलंबून असते. यामध्ये मेंदू व सारासार विचार आवश्यक आहेत. त्यामुळे फ्री विल जनुकाचे आस्तित्व आनुवंश वैज्ञानिकानी नाकारले आहे.

बावीसावा अध्याय समाप्त

!!अध्याय तेवीस!!

एक्स व वाय गुणसूत्र

वास्तविक गुणसूत्रांच्या लांबीप्रमाणे सातव्या गुणसूत्रानंतर एक्स गुणसूत्राचा नंबर येतो. पण एक्स गुणसूत्र अगदीच वेगळे आहे. एक्स गुणसूत्राबरोबर असलेले त्याच्या जोडीचे गुणसूत्र वाय अगदीच लहान आकाराचे असल्याने एक्स गुणसूत्रातील एकही जनुक युग्मविकल्पाप्रमाणे (अलील) वाय गुणसूत्राबरोबर जुळत नाही.. सस्तन प्राणी, फळमाशा, व पक्षी यांच्यामध्ये अशीच लिंग गुणसूत्रे आढळतात. सस्तन मादीमध्ये दोन एक्स गुणसूत्रे तर नर पक्ष्यामध्ये दोन एक्स गुणसूत्रे असतात. एक्स व वाय गुणसूत्रे याना लिंग गुणसूत्रे म्हणतात. या गुणसूत्रामुळे लिंग निश्चिती होते. प्रत्येक व्यक्तीस एक्स गुणसूत्र मातेकडून मिळते. पण पित्याकडून वाय गुणसूत्र मिळाल्यास पुरुष तर पित्याकडून एक्स गुणसूत्र मिळाल्यास स्त्री लिंग प्रकट होते. या मध्ये काहीं अपवाद आहेत बाह्य रीत्या स्त्रीलिंगी व्यक्तीत दोन्ही एक्स व वाय गुणसूत्रे असू शकतात. पण अशा अपवादामुळेच नियम सिद्ध होतो. वाय गुणसूत्रावरील पुरुषत्वाची जनुके अशा व्यक्तीमध्ये नसतात. नेहमीच्या जीवविज्ञानाच्या पुस्तकातून याचा उल्लेख केला जात नाही. रंगांधळेपणा, रक्तगळ (हीमोफिलिया) सारखे आजार पुरुषामध्ये अधिक आढळतात. याचे कारण पुरुषांमध्ये फक्त एकच एक्स गुणसूत्र असते. त्यामुळे अप्रभावी जनुकांबरोबर असणारे जनुकीय आजार पुरुषामध्ये प्रकट होतात. एक्स व वाय गुणसूत्राबरोबर सामान्य व्यक्तीस ठावूक नसलेल्या आणखी काहीं बाबी उजेडात आल्या आहेत. रॉयल सोसायटीतील एका निबंधाप्रमाणे "वाय गुणसूत्र आपल्या विरुद्ध असलेल्या शत्रूशी सतत युद्ध करण्याच्या पवित्र्यात असते . " वाय गुणसूत्रामधील जनुकीय क्रमामध्ये सतत झालेल्या उत्परिवर्तनामुळे त्यातील बरीच जनुके निष्प्रभ झालेली आहेत. पण त्याचबरोबर डीएनए क्रमामधील उत्क्रांतीमुळे वाय गुणसूत्र व उर्वरित जीनोम मधील संघर्षामुळे पुरुष व स्त्री जनुकांमधील परस्परविरुद्ध सहउत्क्रांती शक्य झाली

आहे. ही विधाने सर्वसामान्य व्यक्तीस सहज समजण्यासारखी नाहीत. यामागे सुचारशे दशलक्ष वर्षांचा इतिहास दडलेला आहे हे त्याचे कारण आहे.

सरिसृप वर्गातील प्राण्यानी अंडी उबवताना असणाऱ्या परिसरातील तापमानाप्रमाणे अंड्यातील पिलाची लिंगनिश्चिती होईल अशी जनुकीय पद्धत विकसित केली. त्याप्रमाणे आजही सुसरीची पिले अंडी घातलेल्या खड्ड्यातील तापमानाप्रमाणे नर किंवा मादी जन्मतात. मानवामध्ये लिंग निश्चिति जनुक असल्यामुळे नर व जनुकाच्या अभावामुळे मादी जन्मते. पक्ष्यांमध्ये याच्या बरोबर उलटी स्थिति आहे. लिंग निश्चिति जनुकाबरोबर काहीं इतर जनुकांमध्ये थोडे बदल झाले. उदा बळकट स्नायू, आक्रमकता ही नराची वैशिष्ठ्ये. याचा मादीस फार उपयोग नव्हता. मादीमध्ये ऊर्जेची बचत करून उपलब्ध अन्न पिलांच्या वाढीसाठी वापरता येते. ही द्वितीयक जनुके नरास एका पद्धतीने तर मादीवर त्याविरुद्ध परिणाम करतात. अशा जनुकाना परस्परविरुद्ध लिंगजनुके म्हणतात. नरामधील कॅल्शियम गोळा करणारे जनुक नराच्या शिंगे उगवण्यास कारणीभूत होते. हे जनुक वाय गुणसूत्रावर असते. पण या जनुकाची एक्स गुणसूत्रावर असणारी आवृत्ति मादीतील दूघ बनवते. मध्यम आकाराच्या गुणसूत्रातील सामान्य जनुकांची ओढाताण होऊन त्यांचीच लिंग गुणसूत्रे बनली आहेत.

वाय गुणसूत्रावर गोळा झालेली जनुके पुरुष व्यक्तीसाठी उपयोगी पण स्त्री व्यक्तीवर विपरित परिणाम करणारी आहेत. याउलट एक्स गुणसूत्रावरील जनुके स्त्री व्यक्तीसाठी अधिक उपयोगी पण पुरुष प्रकृतीसाठी विपरित असतात. उदाहरणार्थ DAX डीएएक्स नावाचे नव्याने शोधलेले एक जनुक एक्स गुणसूत्रावर असते. क्वचित काहीं व्यकतींमध्ये डीएएक्स जनुक एक्स व वाय या दोन्ही गुणसूत्रावर आढळते. याहून क्वचित आढळणारी बाब म्हणजे डीएएक्स जनुकाची आणखी एक प्रत एक्स गुणसूत्रावर असल्यास अशी व्यक्ती जनुकीय दृष्ट्या पुरुष असली तरी शारिरिक दृष्ट्या सामान्य स्त्री म्हणून जन्मते. वाय गुणसूत्रावरील SKY जनुकांमुळे पुरुष पुरुष म्हणून जन्मतो. पण DAX व SKY जनुके परस्पर विरोधी कार्य करतात. एक एसआरवाय एका डीएएक्स जनुकाचा विरोध करते. पण एका एसआरवाय जनुकाचा विरोध करण्यासाठी दोन डीएएक्स जनुकांची आवश्यकता असते. अशी परस्परविरोधी जनुके एकाच शरीरात असणे गंभीर परिणाम करते. क्वचित काहीं व्यक्तींमध्ये एक एक्स व एका वाय गुणसूत्राबरोबर DAX जनुकांच्या एक्स गुणसूत्रावर दोन प्रती असतात. परिणामी अशा व्यक्ती जनुकीय पुरुष पण शारिरिक

दृष्ट्या स्त्री असतात. थोडक्यात DAX व SKY जनुके दोन्ही एकाच व्यक्तीमध्ये दिसतात. वाय गुणसूत्रावरील SKY जनुकामुळे व्यक्ती पुरुष होते. DAX व SKY जनुके परस्पर विरोधी आहेत. पण दोन DAX मुळे एक SRY व्यक्त होऊ शकत नाही. दोन्ही गुणसूत्रांचा परस्पर रोध असणे भयंकर आहे. मारून मुटकून एकत्र राहणे एवढेच आयुष्यात शिल्लक राहते.

अधिक स्पष्ट लिहायचे तर एक्स गुणसूत्रावरील जनुके एक्स च्या भल्यासाठी व्यक्त होण्याच्या नादात वाय गुणसूत्राचे नुकसान करतात. तीच बाब वाय गुणसूत्राची. उदा एक्स गुणसूत्रावरील एक जनुक वाय गुणसूत्र असलेल्या शुक्राणूना शोधून नष्ट करते अशा गुणाचे आहे. (असे कोणतेही जनुक जीनोममध्ये नाही). अशा व्यक्तीस असणाऱ्या अपत्यांची संख्या इतर जोडप्याएवढीच असेल पण त्याला फक्त मुलीच होतील. या सर्व मुलींपैकी असे जनुक वाहक असणाऱ्या मुली फक्त मुलीनांच जन्म देतील. यांच्या घराण्यात एकही मुलगा जन्मणार नाही. अशा जनुकाचा प्रसार झपाट्याने होईल. मुलींची संख्या नेहमी पन्नास पन्नास टक्के असते. त्याउलट नव्वद टक्के स्त्रिया व दहा टक्के पुरुष असणारा समाज नाहिसा व्हायला फार वेळ लागणार नाही. हे जरा फार ओढून ताणून सांगितलेले उदाहरण आहे असे मुळीच वाटण्याचे कारण नाही. ॲक्रीया एंसेडॉन नावाच्या फुलपाखरामध्ये नेमके असेच आढळले आहे. या फुलपाखराच्या समुदायामध्ये सत्त्याण्णव टक्के माद्या व फक्त तीन टक्के नर फुलपाखरे आहेत. हा जनुकीय उत्क्रांतीतील समजलेला गोंधळ आहे. या प्रकारास लिंग गुणसूत्र परिणाम म्ह्णतात. हा प्रकार अधिक प्रमाणात कीटकांच्या मध्ये आढळलेला आहे. अगदी सोप्या संख्याशास्त्राच्या नियमानुसार मादीमध्ये दोन एक्स गुणसूत्रे आहेत पण नरामध्ये फक्त एकच एक्स गुणसूत्र असते. लिंग गुणसूत्रातील फक्त एक चतुर्थांश वाय तर तीन चतुर्थांश एक्स गुणसूत्रे. हे दुसऱ्या पद्धतीने मांडायचे तर मादीमध्ये एक्स गुणसूत्रे आयुष्यातील तीन चतुर्थांश काळ घालवतात. पण नरामध्ये फक्त एक चतुर्थांश. एक्स गुणसूत्रामध्ये उत्क्रांती होण्याची संधी अधिक वेळा मिळते. वाय गुणसूत्रास ही संधी कमीतकमी वेळा मिळते. एक्स गुणसूत्रातील एखाद्या जनुकात झालेला बदल वाय गुणसूत्रातील समांतर जनुकास मारक ठरतो. याचा परिणाम म्हणजे वाय गुणसूत्रावरील बहुतेक जनुके नाहिशी झाली आहेत. किंवा त्यांचा परिणाम निष्प्रभ झालेला आहे. वाय गुणसूत्रावरील बहुतेक डीएनए अप्रभावी बनलेला (नॉन कोडिंग) या अप्रभावी डीएनए वर एक्स गुणसूत्रावरील जनुकांचा परिणाम मात्र होतच आहे. यातील एक महत्वाचे जनुक एसआरवाय या नावाने ओळखले जाते. गर्भाच्या 'पुरुष' बनण्यामध्ये या जनुकाचा

मोठा वाटा आहे. एक जनुक एवढे प्रभावी झाल्याचे दुसरे उदाहरण सापडत नाही. अर्थात हे जनुक जीनोममधील इतर जनुकाना उत्तेजित करण्याचे कार्य करते. त्यामुळे बाह्य जननेंद्रियाना वृषण व शिस्नाचा आकार येतो. स्त्री जननांगाऐवजी पुरुष जननांगे विकसित होणे हे पिट्युटरीमधून स्त्रवणारी संप्रेरके कारणीभूत आहेत. एखाद्या व्यक्तीच्या आवडीप्रमाणे टेलिव्हिजन वरील वाहिन्या बदलत राहण्यासारखा हा प्रकार आहे. काहीं पुरुषी लक्षणे म्हणजे विनोद लक्षात ठेवणे व दुसऱ्यास सांगणे, दैनिकामधील खेळाच्या बातम्यावर भर देणे, हिंसा मारामाऱ्या असलेल्या सिनेमाची आवड, फोनवर प्रेमळपणे न बोलणे वगैरे. या सर्वामधील आणखी एक भाग म्हणजे पुरुष संप्ररकामुळे होणारी मेंदूची वाढ. पुरुषी वर्तन बऱ्याच प्रमाणात टेस्टोस्टीरोनच्या प्रभावामुळे घडते. हाच प्रकार ईस्ट्रोजेन या स्त्री संप्रेरकामुळे स्त्रियांच्या मेंदूमध्ये घडतो. वर्तनविज्ञानात याला उजवा मेंदू व डावा मेंदू म्हणतात. पुरुषांचा डावा मेंदू अधिक प्रभावी यामध्ये तांत्रिक बाबी, मशिनरी दुरुस्ती, माहिती साठवणे, मर्दानी खेळांची आवड, भावनेस कमी महत्व देणे असे भाग येतात. तर महिलेच्या मेंदूमध्ये भावला भावलीबरोबर खेळणे, भातुकली, कपडे, नटणे, आपण कसे अधिक चांगले दिसू याकडे लक्ष, अधिक भावनाप्रधान जरा रागाने बोलले म्हणजे रुसणे, असे प्रकार अधिक दिसतात. पुरुषी वर्तन बऱ्याच प्रमाणात एसआरवाय जनुकामुळे नियंत्रित होते. एसआरवाय जनुकामध्ये कमीतकमी बदल झालेला आहे. पूर्ण मानव वंशातील व्यक्तींतील एसआरवाय जनुकामध्ये फक्त एका बेसचा बदल आढळून आलेला आहे. मानव जातीचा (होमो सेपियन्स) उगम दोन लाख वर्षापूर्वी झाल्यापासून एसआरवाय जनुकामध्ये कसलाही बदल झालेला नाही. हे जनुक चिंपाझीच्या एसआरवाय जनुकापासून भिन्न आहे. गोरिलातील एसआरवाय जनुक तर अधिकच वेगळे आहे. विल्यम अमोस व जॉन हार्डवुड यांच्या म्हणण्याप्रमाणे याचे उत्तर विविक्षित जनुकांच्या नाहिसे होण्यामध्ये आहे. वेळोवेळी एक्स गुणसूत्र एसआरवाय मध्ये बदल झाला म्हणजे बदलापासून बनणाऱ्या प्रथिन निष्क्रीय करते. एकदा एसआरवाय मध्ये झालेला बदल फायद्याचा असल्यास पुरुष व स्त्री संख्येमध्ये अपेक्षित संख्या बदल होऊ शकतो. पण एक्स गुणसूत्रामध्ये या बदलाची दखल घेतली जाते. परिणामी वाय गुणसूत्रामधील बदल होऊनही परिणाम शून्य. अमोस हार्डवुड यांचे म्हणणे मान्य केले तर दोन लाख वर्षात चिंपांझी व मानव यांच्या शाखा वेगळया झाल्यास असा बदल फक्त एकदा झाला आहे.

लिंग गुणसूत्रातील परस्परविरुद्ध वर्तनाचा अभ्यास करण्याचे श्रेय विल्यम राइस या कॅलिफोर्नियामधील सांताक्रूझ विद्यापीठातील वैज्ञानिककडे जाते. यासंबंधी अनेक प्रयोग त्यानी केले. मानवाकडे जेंव्हा नव्याने वाय गुणसूत्र आले त्यावेळी पुरुष प्रकृतीसाठी आवश्यक जनुके आस्तित्वात होती. पण या जोडीची कसलीही जनुके स्त्रीच्या जीनोम मध्ये नव्हती. स्वत:साठी काहीं जनुके स्त्री जीनोममधून आयात करण्याची मुभा वाय गुणसूत्राकडे होती. त्याने फळमाशीमधील शुक्राणूबरोबर मादी फळमाशीच्या जनन मार्गात सोडल्या जाणाऱ्या 'वीर्य ' प्रथिनांचे नेमके काय होते याचा अभ्यास केला. वीर्यामधील प्रथिनांचे नेमके कार्य काय हा प्रश्न आजही पूर्णपणे सुटलेला नाही. फळमाशीमध्ये एकदा जनन मार्गात आल्यानंतर ही प्रथिने मादीच्या रक्तप्रवाहाबरोबर फळमाशीच्या मेंदूपर्यंत जातात. मादीची 'काम' क्षुधा कमी करणे व बीजांड निर्मिती वाढवणे. याचा दुहेरी फायदा होतो. मादी नराबरोबर एकनिष्ठ राहते. दुसऱ्या नराचा विचार करीत नाही. या प्रथिनांची जनुके वाय गुणसूत्रावर आहेत.

राइस यानी मोठ्या कल्पकतेने एक प्रयोग फळमाशीवर केला. शुक्राणू प्रतिक्षमता मादीमध्ये निर्माण होण्याची व्यवस्था त्यानी केली. त्यानी मादीच्या पिढ्या नराशी संयोग होणार नाही अशा वाढवल्या. नराच्या अशा वेगळ्या वाढवलेल्या पिढ्यामध्ये अधिक आक्रमक प्रथिने तयार झालेली होती. दोन्ही प्रायोगिक पिढ्यांचा संयोग एकोणतीस पिढीनंतर घडवून आणल्यानंतर नरामध्ये निर्माण झालेले शुक्राणू एवढे परिणामकारक बनले की मादीवर त्यांचा घातक विषासारखा परिणाम दिसून आला. राइसच्या निष्कर्षानुसार नर व मादीमधील परस्परविरुद्ध गुण त्यांच्या भोवतीचा परिणाम असावा. झपाट्याने बदलल्या जाणाऱ्या जनुकांचा हा प्रभाव होता. हेलिओटिस नावाच्या अर्ध चंद्राकृति छिद्रांची ओळ असणाऱ्या एका शिंपल्याच्या शुक्राणूबरोबर असलेल्या प्रथिनामध्ये अंडावरील ग्लायकोप्रोटीन आवरणाचा भेद करणारे प्रथिन तयार झालेले आहे. असे प्रथिन निर्मिती जनुक फार झपाट्याने उत्क्रांत झाले असल्याचे आढळून आले आहे. एकदा ग्लायकोप्रोटी आवरणामधून एक शुक्राणूने अंड्यामध्ये प्रवेश केला म्हणजे पाठोपाठ आलेल्या दुसऱ्या शुक्राणूबरोबर परजीवी अंड्यामध्ये शिरतात.

आता जरा मूळ मुद्द्याकडे वळू. गर्भाशय व बाळ यामधील अपरा तयार होणे हे उत्क्रांत जनुकांचे श्रेय आहे. आधुनिक उत्क्रांति वैज्ञानिक डेव्हिड हेग यांच्या म्हणण्यानुसार गर्भ व माता यांच्यामधील अपरा म्हणजे पैतृक जनुकानी मातेच्या शरीरात पसरवलेला   'परजीवी' मातेच्या शरीरातून अधिकाधिक पोषण

मिळवण्यासाठीच अपरा निर्माण झाली आहे. अपरेमुळे मातेचा प्रतिरोध संपतो. गर्भाच्या शरीरातील शर्करा व रक्तदाब पुरेसा होण्याची सर्व यंत्रणा अपरा राबवते. (पहा अध्याय 15). नर व मादी यामधील संघर्ष मोराच्या प्रणयाराधनेवरून अधिक स्पष्ट होतो. नराचा मोठा पिसारा हे मादीस भुरळ घालण्याचे नराचे मोठे अस्त्र. पिढ्यानपिढ्या मोठ्या पिसाऱ्याकडे लांडोर आकर्षित होते. राइस यांचे एक सहकारी ब्रेट हॉलंड यांचा या बाबतीतील मत थोडे वेगळे आहे. त्यांच्या म्हणण्यानुसार मोराचा दांडगा पिसारा लांडोरीस भुरळ घालण्यास उपयुक्त आहे हे जरी खरे असले तरी लांडोर सर्व नराना 'उपलब्ध' नाही असा संकेत मिळाल्याने नर आपल्या पिसाऱ्याची लांबी वाढावी अशी तयारी 'जनुकीय बदलातून' करतात. फक्त पिसारा मोठा असून चालत नाही. आपल्या नृत्याने लांडोरीस आकर्षित करण्याचे शारिरिक कौशल्य नराकडे हवी. यातून हुकुमाचे पत्ते लांडोरीकडे जातात. कोणास किती वेळा व केंव्हा जवळ करायचे याचा निर्णय लांडोर घेते.

वुल्फ स्पायडर नावाच्या दोन जातीच्या केसाळ कोळयांच्या निरीक्षणावरून हे आणखी एकदा सिद्ध झाले. एका जातीच्या कोळयाच्या पुढील पायावर दाट ब्रशासारखे केस असतात. हे ब्रश प्रणयाराधनाच्या वेळी नर कोळी परिणामकारकपणे वापरतो. मादी नराशी समागम करण्यास उत्सुक आहे हे प्रणयाराधनानंतर समजते. नर कोळयाचा व्हिडिओ पाहून सुद्धा मादी प्रणयोत्सुक होते. (कोळयांना आठ डोळे असतात. त्यांची दृष्टिक्षमता उत्तम असते). दुसऱ्या जातीच्या वुल्फ स्पायडरच्या पुढील पायावर ब्रश नाहीत. या जातीच्या नराच्या पायावर कृत्रिम ब्रश लावून त्याचा व्हिडिओ दुसऱ्या जातीच्या मादीस दाखवला तर ती सुद्धा मीलनोत्सुक होते. थोडक्यात मादी कोळयामध्ये मीलनोत्सुक होणे किंवा नाही हे नराच्या वर्तनाबरोबर ठरणे ही उत्क्रांतीची पायरी आहे. नर मादी यांची निवड नर मादी यांच्याशी संबंधित परस्परविरुद्ध जनुकावर बऱ्याच प्रमाणात अवलंबून आहे असा याचा अर्थ. वर्तनाच्या दृष्टीने पृथ्वीवरील सर्वात प्रगत जात मानवाची आहे. मानवातील पुरुष स्त्री वर्तन हा मोठा गुंतागुंतीचा विषय आहे. मानवी उत्क्रांतीमध्ये पुरुष वाय लिंग गुणसूत्र स्त्रीला अधिक ताब्यात ठेवण्याचा प्रयत्न करणाऱ्या जनुकांचा परिपाक आहे. तर स्त्री जनुके ताब्यात राहण्यास प्रतिबंध करणाऱ्या जनुकांनी बनले आहे.

जनुकामधील संघर्ष फक्त लिंग गुणसूत्रातच आहे असे नाही. फक्त वाय गुणसूत्रावर अशा जनुकांची संख्या अधिक आहे एवढेच. आणखी एका उदाहरणावरून हे स्पष्ट होईल. समजा खोटे बोलण्यासाठी आवश्यक जनुकांचा एक समूह विकसित

झाला (हे अगदी तंतोतंत उदाहरण नाही पण खोटे बोलणे ही मानसिक दृष्ट्या गुंतागुंतीची प्रक्रिया आहे). अशी जनुके असलेल्या व्यक्ती सराइत थापाडे बनतील. त्याचबरोबर दुसऱ्या एखाद्या गुणसूत्रावर कालांतराने आणखी एक जनुक समूह खोटे बोललेले शोधून काढणारा विकसित झाला. अशी जनुके परस्परावर मात करण्याचा प्रयत्न सतत करीत राहतील. थापाडे व खरे शोधून काढणारी जनुके परस्परविरुद्ध काम करीत राहतील. आता दुसरी कल्पना म्हणजे दोन्ही प्रकारची जनुके एकाच व्यक्तीमध्ये आहेत. अशा वेळी असणारी उत्क्रांती आंतर स्थानीय उत्क्रांती (इंटरलॉकस) म्हणतात. गेल्या तीस लाख वर्षात मानव जातीमध्ये एक्स व वाय गुणसूत्रामध्ये अशाच प्रकारची उत्क्रांती झाली असावी असे राइस व हॉलंड यांचे म्हणणे.

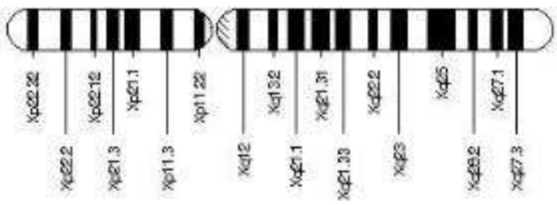
1993 साली डीन हॅमर यानी एक खळबळजनक जनुकाचा शोध लावल्याचे जाहीर केले. एक्स गुणसूत्रावर असलेले एक जनुक समलिंगी संबंधाशी निगडित आहे. शोधमाध्यमानी याचे नाव त्वरित 'समलिंगी जनुक' असे करून टाकले. या सुमारास प्रसिद्ध झालेल्या अनेक अभ्यासातून समलिंगी संबंध ही मानसिक प्रक्रिया असून व्यक्तीचा कल ठरवतो असे मनोवैज्ञानिकानी जाहीर केले होते. या अभ्यासात काहीं समलिंगी व्यक्तींचा सहभाग होता. यापैकी सिमॉन लीव्हे या साल्क इन्स्टिट्यूट मधील एका मनोवैज्ञानिकाने 'समलिंगी व्यक्ती मुळातच अशा ' मनोवृत्तीच्या असतात असे जाहीर केले. त्यांच्या म्हणण्याप्रमाणे समलिंगी संबंध हा मानसिक कल असण्याचा भाग आहे. माता पित्याच्या दृष्टीने समलिंगी संबंधामध्ये आनुवंशिक कारण आहे हे मान्य केले म्हणजे आपल्या मधूनच ही प्रवृत्ती मुलांमध्ये उतरली असावी असे वाटू लागते. अर्थात जुळया समलिंगी संबंधी व्यक्तींच्या अभ्यासावरून त्याना झालेल्या संततिमध्ये पन्नास टक्क्याहून अधिक समलिंगी संबंधी असल्याचे आढळले. जगभरात झालेल्या अशा बाराहून अधिक निरीक्षणामधून हीच बाब पुन्हा पुन्हा सिद्ध झाली. केवळ उत्सुकते पोटी डीन हॅमर यानी समलिंगी संबंधाच्या जनुकाची आनुवंशिकता तपासण्याचे ठरवले. कुटुंबामध्ये समलिंगी व्यक्ती नसणाऱ्या व्यक्तींच्या मुलाखतीमधून त्याना एक नवी माहिती मिळाली. एकादी व्यक्ती समलिंगी असल्यास त्याचे वडील समलिंगी असण्या ऐवजी त्याचा मामा समलिंगी असल्याचे दिसे. त्यावरून समलिंगी जनुक (एक्स) गुणसूत्रावर असल्याचा अंदाज त्यानी केला. (आईच्या एक्स गुणसूत्रामधून संक्रमित होत असल्याचा अंदाज) कारण आईकडून या व्यक्तीकडे फक्त एकच एक्स गुणसूत्र आलेले असते. समलिंगी व्यक्ती व सामान्य व्यक्ती यांच्या एक्स गुणसूत्रावरील खुणेची जनुके सापडतात का

याच्या अभ्यासात त्याना एक्स गुणसूत्राच्या अधिक लांबीच्या खंडअग्रावर Xq2 8 नावाचा क्रम आढळला. पंचाहत्तर टक्के समलिंगी व्यक्तीमध्ये हा खंड त्यानी शोधून काढला. याउलट सामान्य व्यक्तीमधील पंचाहत्तर टक्के व्यक्तीमध्ये या क्रमाऐवजी गुणसूत्रावर दुसरा समांतर क्रम आढळला . पण समलिंगी स्त्रियांमध्ये हा क्रम एका एक्स गुणसूत्रावर होता. समान भागावर समलिंगी क्रम असण्याने फार काहीं सिद्ध होण्यासारखे नव्हते. पण रॉबर्ट ट्रिव्हर्स या उत्क्रांति वैज्ञानिकाने एक्स गुणसूत्रावर हा क्रम असण्याचा परिणाम म्हणजे हा भाग निष्क्रीय होत असावा असे विधान केले. आधुनिक समाजात समलिंगी व्यक्तींचे प्रमाण टिकून असण्याचे कारण म्हणजे समाजात सध्या चारटक्के व्यक्ती समलिंगी आहेत. समलिंगी पुरुषाना संतति होण्याची शक्यता नाही. त्यामुळे लवकरच हा जनुकाचा क्रम निष्क्रीय होत जाणार. ट्रॅव्हर्स यांच्या म्हणण्याप्रमाणे एक्स गुणसूत्र स्त्रीमध्ये पुरुषाहून दुप्पट काळ आस्तित्वात असते. लिंग जनुकामुळे स्त्रियांच्या जननक्षमतेमध्ये मदत होत असावी पण तीच जनुकांचा पुरुषी परिणाम घातक असावा. उदाहरणार्थ हॅमर यानी उल्लेख केलेले जनुक स्त्रीला लवकर जननक्षम बनवीत असेल किंवा या जनुकामुळे स्तन वृद्धी होत असल्यास बालकास अधिक दूध उपलब्ध होईल. अशी बालके कुपोषित होत नाहीत. किंवा अशा स्त्रियाना अधिक श्रीमंत पति उपलब्ध होत असेल. (असे कोणतेही जनुक एक्स गुणसूत्रावर नाही. ही चर्चा फक्त उदाहरण म्हणून केलेली आहे.) याच जनुकाची पुरुषामधील एक्स गुणसूत्रावरील प्रत पुरुषामधील जननक्षमता कमी करीत असल्यास मुलींच्या जन्म होण्यास या जनुकाची उपलब्धता असल्याने हे जनुक टिकून राहील. हॅमर यानी शोधून काढलेल्या जनुकाची या पूर्वी फक्त चर्चा होती. पण त्याचे नेमके स्वरूप आजही नक्की झालेले नाही. कदाचित समलिंगी संबंध ही मानसिक क्रिया असावी. मानसास्त्ज्ञानी यावर अधिक विचार केलेला आहे. कौटुंबिक वातावरण, भावंडामधील संबंध, शेजारी वावरणाऱ्या व्यक्ती अशामधून व्यक्तीचे लैंगिक संबंध हळू हळू दृढ होत असतात. अशा वेळी मानसिकतेचा संबंध जनुकीय कारणाशी जोडणे हे ओढून ताणून आणल्यासारखे होते. समलिंगी संबंधाचे सर्वात पटणारे कारण म्हणजे वाय गुणसूत्रावरील एच वाय मायनर हिस्टोकॉंपॅटिबिलिटि प्रतिजने (ॲंटिजने). या प्रकाराचे प्रति मुलेरियन संप्रेरक शरीरातील पुरुषी पणाचे कारक असते. पुरुष गर्भातील मुलेरियन नलिका क्षीण करण्यात या संप्रेरकाचा वाटा आहे. मुलेरियन नलिकेपासून गर्भाशय व फॅलोपि नलिका तयार होतात हे ध्यानात घेतले म्हणजे या संप्रेरकाचे कार्य समजेल. प्रत्यक्षात ही तीन जनुके कशा पद्धतीने कार्य करतात हे नीट्से समजलेले नाही. पुरुष बाह्य जननेंद्रिये तयार होण्यात या जनुकांचा सहभाग नाही. पुरुष जननेंद्रिये टेस्टोस्टीरोन व प्रति मुलेरियन संप्रेरकामुळे

शक्य होते. याचा नेमका संबंध सध्या लक्षात येऊ लागला आहे. या जनुकांमुळे बनणाऱ्या प्रथिनाना प्रतिजन म्हणण्याचे कारण मातेच्या शरीरात या प्रतिजनामुळे प्रतिद्रव्ये (अँटिबॉडी) तयार होतात. पुरुष गर्भामधील प्रतिजनामुळेच अशी प्रतिक्रिया मातेच्या शरीरात तयार होते. स्त्री गर्भामुळे एच वाय प्रतिद्रव्य तयार होत नाही. पुरुष व स्त्री बालकामधील जन्मदोषावर संशोधन करणाऱ्या रे ब्लॅंचार्ड या वैज्ञानिकाच्या म्हणण्याप्रमाणे एच वाय प्रतिजनाचे कार्य इतर उतीमधील जनुकाना कार्यान्वित करणे. उंदरावर संशोधन करताना एच वाय प्रतिजनामुळे मेंदूमधील काहीं जनुके कार्यान्वित झाल्याचे आढळून आले. असे असल्यास मातेच्या प्रतिद्रव्यामुळे कधी कधी मेंदूमधील 'पुरुषी' जनुके प्रतिबंधित होण्याची शक्यता आहे. उंदराच्या गर्भाना एच वाय प्रतिद्रव्य टोचल्यास अशा गर्भापासून तयार झालेल्या उंदरामध्ये पुरुषीआक्रमकतेचा अभाव आढळून आला. प्रयोग करणाऱ्याना याचे कारण नीटसे समजले नाही. फळमाशावर केलेल्या प्रयोगामधून फक्त मादी प्रमाणे लिंग वर्तन करणाऱ्या फळमाशा उत्पन्न करण्यामध्ये यश मिळाले. हा प्रकार 'ट्रान्स्फॉर्मर' जनुकामुळे शक्य झाला. अर्थात मानवी व्यक्ती म्हणजे फळमाशा किंवा उंदीर नव्हेत. अर्भकाचा जन्म झाल्यानंतर बरीच वर्षे बालक पुरुष किंवा स्त्री बनण्याची क्रिया चाललेली असते. बऱ्याच समलिंगी व्यक्ती पुरुष म्हणून जन्मल्या तरी त्यांच्या मेंदूच्या मानसिकतेमध्ये स्त्री गुण असतात. काहीं पुरुष संप्रेरकांचा अभाव किंवा चुकीच्या स्विच मुळे असे झाले असण्याची शक्यता नाकारता येत नाही. स्त्री पुरुष परस्पर विरुद्ध भावना असल्याची सर्व प्रथम जाणीव बिल हॅमिल्टन याना झाली. त्यांच्या म्हणण्याप्रमाणे जीनोम म्हणजे 'पत्थरकी लकीर' नाही. जन्माला या, मुलाना जन्म द्या, एवढे सोपे नाही. एखाद्या मोठ्या कंपनीमध्ये जसे आपले म्हणणे खरे करण्याचा संघर्ष चाललेला असतो तसे लिंग गुणसूत्रावरील जनुके परस्परावर मात करण्याचा प्रयत्न करीत असतात. वाय गुणसूत्रावर असलेल्या थोड्या जनुकांचा फार थोडा परिणाम व्यक्तिमत्वावर होतो. खरे आक्रमक गुणसूत्र एक्स भावनिक व जनुकीय परिणाम घडवून आणते.

एक्स गुणसूत्रावर 155 दशलक्ष बेस जोड्या असतात. पेशीमधील एकूण डीएनए पैकी पाच टक्के डीएनए एक्स गुणसूत्रामध्ये असतो. मानवामधील प्रत्येक पेशीत लिंग गुणसूत्राची एक जोडी असते. स्त्रीमध्ये एक्स गुणसूत्राची एक जोडी तर पुरुषामधील लिंग गुणसूत्रामध्ये एक एक्स व दुसरे वाय गुणसूत्र असते. स्त्री

गर्भाची वाढ होत असता अंड पेशीमध्ये एक्स गुणसूत्राच्या जोडीतील एक एक्स गुणसूत्र यादृछिकपणे पण कायमचे निष्क्रीय होते. एक एक्स गुणसूत्र यादृच्छिकपणे निष्क्रीय होत असल्याने मातेकडून आलेले एक्स गुणसूत्र काहीं पेशीमध्ये तर पित्याकडून आलेले एक्स गुणसूत्र काहीं पेशीमध्ये शिल्लक राहते.



आकृति : एक्स गुणसूत्र

एक्स गुणसूत्र निष्क्रीय होत असताना एक्स गुणसूत्रावरील काहीं जनुके निसटतात. यानिसटलेल्या जनुकापैकी काहीं जनुके एक्स गुणसूत्राच्या टोकाशी शिल्लक राहतात. या भागास मिथ्या अलिंगी प्रदेश म्हणतात. एक्स गुणसूत्रावरील अशी निसटलेली मिथ्या अलिंगी प्रदेशामधील जनुके सामान्य वाढीसाठी आवश्यक असतात. पुरुष व स्त्री या दोहोमध्ये ही जनुके असतात. एक्स गुणसूत्रावर प्रथिनामध्ये व्यक्त होणारी 800-900 जनुके आहेत. ही जनुके एकूण मानवी जनुकामधील 20000- 25000 जनुकांपैकी आहेत.

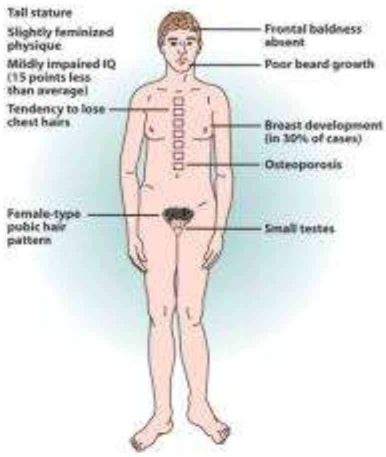
एक्स गुणसूत्रावरील काहीं जनुकांमध्ये झालेल्या बदलामुळे काहीं आनुवंशिक आजार व्यक्त होतात. एक्स गुणसूत्राच्या संख्येमुळे आनुवंशिक विकृति झाल्याचे आढळले आहे.

46, XX क्रम असलेल्या बहुतेक व्यक्तींमध्ये गुणसूत्रातील जनुकीय खंडांची अदलाबदल झालेली असते. ही अदलाबदल पित्याच्या शुक्रपेशी तयार होताना यादृच्छिक पद्धतीने होते. नेहमी वाय गुणसूत्रावर असलेले एसआरवाय जनुक अदलाबदलीमध्ये एक्स गुणसूत्रावर येते. एसआरवाय जनुक एक्स गुणसूत्रावर असलेले अर्भक पित्याकडून वाय गुणसूत्र आलेले नसले तरी पुरुष जातीचे जन्माला येते.

48, XXYY संलक्षण पुरुष पेशीमध्ये एक जादा एक्स व वाय गुणसूत्र असल्यास हे संलक्षण प्रकट होते. एक्स गुणसूत्र जादा असल्याने पुरुष अर्भक वाढीमध्ये अडथळे येतात. टेस्टोस्टीरोन या पुरुष संप्रेरकाची पातळी कमी होते. मिथ्या अलिंगी प्रदेशातील जादा एक्स व वाय गुणसूत्रातील जनुकांमुळे हे संलक्षण प्रकट होते. नेमकी कोणती जनुके यामध्ये भाग घेतात हे नीट्से समजलेले नाही.

अन्ननलिका रोध एक्स गुणसूत्रातील जनुकीय बदलामुळे अन्न पुढे ढकलण्याचे कार्य करणाऱ्या स्नायूंचा क्रमसंकोच नीट होत नाही. या प्रकारास मिथ्या अन्ननलिका रोध असेही म्हणतात. हा प्रकार स्नायूंमधील ए फिलॅमेंट प्रथिन व चेतापेशीमधील पेशी यांच्या बिघाडामुळे घडत असावा असे तज्ञांचे म्हणणे आहे. स्नायूमध्ये झालेल्या बिघाडामुळे अन्ननलिकेमध्ये तीव्र दुखणे व रोध झाल्याची भावना होते. हा प्रकार FLNA जनुकामुळे होत असल्याचे सिद्ध झाले आहे.

क्लिन्फेल्टर संलक्षण: पुरुष पेशीमध्ये एक्स गुणसूत्राची आणखी एक प्रत असल्यास हे संलक्षण प्रकट होते. एक्स गुणसूत्रातील अतिरिक्त जनुकामुळे पुरुष अवयवांचा विकास होण्यामध्ये अडथळे येतात. टेस्टोस्टीरोन या पुरुष संप्रेरकाची पातळी खालावते. टेस्टोस्टीरोनच्या अभावामुळे उशीरा पुरुषत्व येणे किंवा पुरुष अवयवांची अर्धवट वाढ, स्तनांचा विकास, शरीरावरील केसांची वाढ खुंटणे, दाढी मिशा न येणे असे प्रकार होतात. क्लिन्फेल्टर संलक्षण असलेल्या बालकामध्ये बोधन क्रिया, उशीरा बोलणे, व भाषा विकास, लाजाळू वृत्ती असे प्रकार व्यक्त होतात.

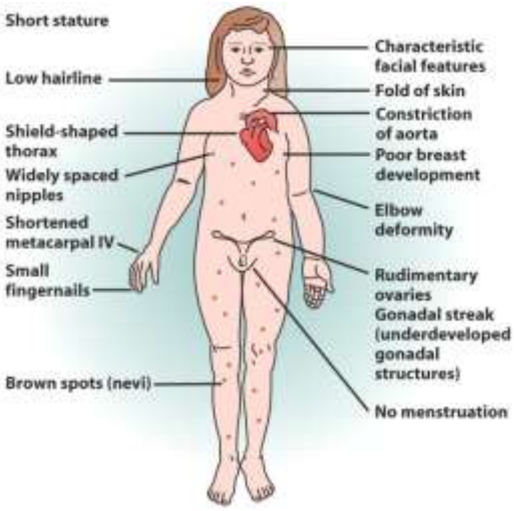


क्लिन्फेल्टर संलक्षण प्रकट झालेल्या बहुतेक व्यक्तीतील प्रत्येक पेशीमध्ये एक्स गुणसूत्राची एक अधिक प्रत असते. दोन एक्स गुणसूत्रे व एक वाय गुणसूत्र म्हणजे 47, XXY अशी गुणसूत्रांची संख्या होते. याशिवाय दोन हून अधिक एक्स गुणसूत्रे म्हणजे 48, XXXY किंवा 49, XXXXY अशी स्थिति त्यामानाने कमी व्यक्तीमध्ये दिसते. जेवढी एक्स गुणसूत्रांची संख्या अधिक तेवढी बोधन क्षमता व बौद्धिक पातळी खालावलेली असते. क्लिन्फेल्टर संलक्षण असलेल्या काहीं व्यक्तीमध्ये शरीरातील सर्व पेशीत अधिक एक एक्स गुणसूत्र नसते. अशा व्यक्तींमध्ये किती कायिक पेशीमध्ये जादा एक्स गुणसूत्र असेल त्या प्रमाणात दोष व्यक्त होतात. पण अशा व्यक्तीमध्ये असणारी लक्षणे अधिक सौम्य असतात.

मायक्रो ऑप्थॅल्मिया : Xp22 हा एक्स गुणसूत्रावरील भाग निघून गेल्याने मायक्रोऑपथॅल्मिया बरोबर लिनियर स्किन डिफेक्ट नावाचे संलक्षण प्रकट होते. या भागामध्ये HCCS होलोसायटोक्रोम सी - सिंथेज प्रकाराचे विकर तयार होते. या विकरामुळे सायटोक्रोम सी नावाचा रेणू तयार होतो. तंतुकणिके मध्ये एटीपी बनवण्यासाठी सायटोक्रोम सी अत्यंत महत्वाचे आहे. ही पेशीची ऊर्जा निर्मितीची पायरी आहे. या विकरामुळे पेशी नाश होण्यास मदत होते. शरीरातील नको त्या पेशी स्वनाशामुळे नाहिशा केल्या जातात. त्या नाहिशा झाल्या नाहीत तर त्या तशाच उतीमध्ये साठून राहतात. स्त्रियामध्ये दोन एक्स गुणसूत्रे असल्याने एकामध्ये Xp22 नसले तरी त्याचा फारसा परिणाम होत नाही. पण सायटोक्रोम सी सिंथेजच्या कमतरतेमुळे हे संलक्षण प्रकट होते. पुरुषामध्ये असलेल्या एकाच गुणसूत्रामधील Xp22 भाग नसल्यास सायटोक्रोम सी तयारच होत नाहीव गर्भाचा मृत्यू होतो.

तीन एक्स गुणसूत्र संलक्षण : एक्स गुणसूत्राची एकाधिक द्विगुणित (ट्रायसोमी) म्हणजे तीन एक्स गुणसूत्रे असणे. स्त्रीच्या पेशीमध्ये असलेल्या एका एक्स गुणसूत्राच्या जोडीबरोबर एक एक्स गुणसूत्र अधिक असणे. एकूण गुणसूत्रांची संख्या अशा वेळी 47 होते. याचा परिणाम अधिक उंची, बोधन अक्षमता व काहीं विशिष्ट लक्षणे प्रकट होण्यामध्ये होतो. याशिवाय एक्स गुणसूत्राच्या दोन जोड्या किंवा पाच एक्स गुणसूत्रे अशी सहसा दिसणारी संलक्षणे आढळली आहेत.

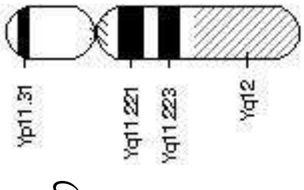
टर्नर संलक्षण : स्त्रीच्या शरीरात दोनऐवजी फक्त एकच एक्स गुणसूत्र असणे हे टर्नर संलक्षणाचे वैशिष्ठ्य. एका एक्स गुणसूत्राचा अभावामुळे जन्मापूर्वी व जन्मानंतर लहानखुरा बांधा, बीजांडकोशाचे कार्य नीट न होणे अशी लक्षणे प्रकट होतात. अशा व्यक्तीमध्ये 45, X, म्हणजे एकन्यूनद्विगुणितता (मोनोसोमी), एका गुणसूत्राचा अभाव म्हणतात. दोनपैकी एका गुणसूत्रामधील जनुकांचा क्रम उलटा असणे किंवा जोडीतील एका गुणसूत्रमधील एक खंड नसणे यामुळे सुद्धा टर्नर संलक्षण प्रकट होते.



टर्नर संलक्षण दृश्य प्रारूप

वाय गुणसूत्र

लिंग गुणसूत्रापैकी एक गुणसूत्र. उल्लेख करताना एक्स व वाय अशा दोनही गुणसूत्रांचा उल्लेख लिंग गुणसूत्रे म्हणून केला जातो. वाय गुणसूत्रावर 59 दशलक्ष बेस जोड्या असून पेशीतील एकूण डीएनए पैकी दोन टक्के डीएनए वाय गुणसूत्रामध्ये असतो. वाय गुणसूत्र पुरुषामध्ये असते. पुरुषांच्या कायिक पेशीमध्ये एक एक्स व दुसरे वाय गुणसूत्र असते. जनन पेशी तयार होताना एका जनन पेशीमध्ये 22+एक्स व दुसऱ्या मध्ये 22+वाय अशा दोनही प्रकारचे शुक्राणू होतात. वीर्यामध्ये यांची संख्या 50-50% असते. वाय गुणसूत्रावरील सु 50-60 जनुके प्रथिनामध्ये व्यक्त होतात. फक्त पुरुषामध्ये वाय गुणसूत्र असल्याने वाय गुणसूत्रावरील SRY जनुकामुळे पुरुष लिंग निश्चिती होते. इतर जनुके पुरुष लक्षणांशी संबंधित आहेत. यातील बरीच जनुके फक्त वाय गुणसूत्रावरच आढळतात. वाय गुणसूत्रावरील काहीं जनुके मिथ्या अलिंगी प्रदेशामध्ये असतात. यापैकी काहीं सामान्य वाढीसाठी आवश्यक आहेत.



आकृति: वाय गुणसूत्र

वाय गुणसूत्रावरील बदलामुळे काहीं आनुवंशिक विकृति निर्माण होतात. लिंग गुणसूत्रामधील एक विकृति 46, XX वृषण विकृति या नावाने ओळखली जाते. या विकृतीमध्ये वाय गुणसूत्रावरील एसआरवाय जनुक एक्स गुणसूत्राच्या जोडीतील कोणत्याही एक्स गुणसूत्राबरोबर स्थानांतरित होते. अशा अर्भकामध्ये वाय गुणसूत्राचा अभाव असल्याने ते स्त्री जातीचे जन्मण्याऐवजी पुरुष जातीचे जन्मते.

47, XYY: संलक्षण असलेल्या पुरुषामध्ये एक एक्स गुणसूत्र व दोन वाय गुणसूत्रे असतात.जादा वाय गुणसूत्रामुळे अधिक उंची, व बोधन क्रियेमध्ये काहीं अडचणी उत्पन्न होतात.

48, XXYY संलक्षण : सेहेचाळीस गुणसूत्राऐवजी असे संलक्षण असलेल्या व्यक्तींमध्ये अठ्ठेचाळीच गुणसूत्रे असतात. त्यातही एकाऐवजी दोन वाय गुणसूत्रे असल्याचे हे संलक्षण आहे. जादा एक्स गुणसूत्र पुरुष वाढीवर परिणाम करते. वृषणाची सामान्य वाढ व टेस्टोस्टीरोन संप्रेरकाची खालावलेली पातळी ही या संलक्षणाची प्रमुख लक्षणे आहेत.

वाय गुणसूत्र शुक्राणुहीनता (अझूस्पर्मिया) वाय गुणसूत्रावरील काहीं जनुकीय भागाचा नाश झाल्यास शुक्राणुहीनता विकार उद्भवतो. ही जनुके शुक्राणूचा विकास व आवश्यक प्रथिने यावर परिणाम करतात. विकृत शुक्राणूंच्या निर्मितीमुळे असे शुक्राणू बीजांडात प्रवेश करू शकत नाहीत. पित्यामध्ये अशामुळे प्रजनन अक्षमता निर्माण होते.

मानवी वाय गुणसूत्रामधील 95% डीएनए फक्त वडिलाकडून मुलाकडे येत असतो. हा डीएनए पुन:संयोजी नसणारा आहे. (मातेच्या डीएनए बरोबर याचा संयोग होत नाही. कारण हा फक्त वाय गुणसूत्राचा भाग आहे.) वाय गुणसूत्रावरील डीएनए मध्ये अनेक खुणेचे भाग आहेत. यास लघु यादृच्छिक वारंवार येणारे भाग (एस टी आर- शॉर्ट टॅंडॉम रिपीट) असे म्हणतात. याशिवाय एकसारखे आढळणारे एकच न्यूक्लिओटाइड आढळतात. या एक न्यूक्लोटाइडास एसएनपी (सिंगल न्यूक्लिओटाइड पॉलिमॉर्फिझम) अशा लघु यादृच्छिक वारंवार येणाऱ्या भागावरून लैंगिक अत्याचार करणाऱ्या पुरुषाचा गुन्हा शोध तंत्रामध्ये शोधता येतो. योनिमार्गातील वीर्याची तपासणी करून त्यातून अल्प प्रमाणात उपलब्ध असलेला वाय गुणसूत्रामधील डीएनए तपासता येतो. अपत्या व माता पित्याची ओळख पटवण्यासाठी वाय गुणसूत्राची मोलाची मदत होते. एसएनपी ची उपयुक्तता समाज

विज्ञानात अधिक आहे. गेल्या चार पाच लाख वर्षात मानवी स्थलांतर इथिओपिया आफ्रिकेतून जगभर झालेले आहे. मानवी समुदायातील एसएनपीच्या अभ्यासावरून हे स्थलांतर कसे व केंव्हा झाले आहे हे अचूकपणे नसले तरी वैज्ञानिक पायावर शोधून काढण्यात यश मिळाले आहे.

उदाहरणच द्यायचे तर मंगोलियामधील चेंगीझखान इस 1227 मध्ये मरण पावला. त्याची संतति सर्व चीन मंगोलिया व मंगोलियाबाहेर पसरलेली आहे. त्याची वंशावळ पाच लाख व्यक्तीपर्यंत जाऊन पोहोचली आहे. सुदैवाने चेंगीझखानाच्या संततिमध्ये असलेल्या वाय गुणसूत्रावरील एका खुणेच्या क्रमावरून त्यांचे स्थलांतर कसे व कधी झाले हे शोधण्यात वैज्ञानिकाना यश मिळाले आहे. नॅशनल जिऑग्राफिक या खातनाम संस्थेने वाय गुणसूत्रातील बदलावरून पूर्ण मानव वंशाचे स्थलांतराचे नकाशे बनवलेले आहेत. (यामध्ये तंतुकणीकेमधील गुणसूत्रवाह्य डीएनए चा समावेशही आहे- पहा अध्याय 24)

अध्याय तेवीस समाप्त

अध्याय 24

गुणसूत्रवाह्य डीएनए

(तंतुकणिका डीएनए)

आतापर्यंतच्या सर्व 23 अध्यायामध्ये गुणसूत्रामधील जनुके व डीएनए यांची वैशिष्ठ्ये आपण पाहिली. या चोवीसाव्या व शेवटच्या अध्यायात आपण गुणसूत्रबाह्य डीएनए ची वैशिष्ठ्ये अभ्यासणार आहोत. पेशीतील सर्व डीएनए फक्त तेवीस गुणसूत्रामध्येच असतो असे नाही. पेशीतील तंतुकणिकेमध्ये गुणसूत्रबाह्य डीएनए आहे. पेशीमध्ये होणारे श्वसन विनॉक्सिश्वसन व ऑक्सिश्वसन या दोनही पद्धतीने होते. बहुतेक सर्व डीएनए केंद्रकामध्ये असतो. केंद्रकामधील डीएनए चे विभाजन होताना गुणसूत्रांच्या स्वरूपात विभाजन होते. ग्लूकोजचे पायरुव्हिक आम्लामध्ये विघटन होताना होणारी ऊर्जा विनॉक्सिश्वसनातून होते. यासाठी आवश्यक सर्व विकरे पेशीद्रव्यामध्ये असतात. पण ऑक्सिश्वसन मात्र तंतुकणिकेमध्ये होते. तंतुकणिकेमध्ये पायरुव्हिक आम्लाचे विघटन कार्बन डाय ऑक्साइड व पाण्याच्या रेणूमध्ये होते. या ऑक्सिश्वसनामधून अधिक ऊर्जा मुक्त होते. विनॉक्सिश्वसन व ऑक्सिश्वसन या दोन्ही मधून मुक्त होणारी ऊर्जा एटीपी च्या स्वरूपात शरीरात वापरली जाते.

सजीव फक्त पेशीनी बनलेले असतात. उत्क्रांतीमध्ये प्रथम आदिकेंद्रकी पेशी बनल्या त्यामध्ये केंद्रक व गुंतागुंतीची पेशी अंगके नव्हती. आदिकेंद्रकी पेशीमध्ये फक्त विनॉक्सिश्वसन होत असे. कालांतराने प्रकाशसंश्लेषण करणारी हरितलवके व ऑक्सिश्वसन करणारे जीवाणू सारख्या पेशी विकसित झाल्या. ऑक्सिश्वसन करणारे जीवाणू केंद्रकी पेशीनी सामावून घेतले. पेशीमधील तंतुकणिका म्हणजे एके काळचे ऑक्सिश्वसन करणारे जीवाणू आहेत. आता तंतुकणिका पेशीबाहेर जिवंत राहू शकत नाहीत. पण तंतुकणिकेप्रमाणे जीनोम असणारे पण स्वतंत्र आस्तित्व असणारे जीवाणू आस्तित्वात आहेत. याचे उत्तम उदाहरण म्हणजे एके काळी रिकेटसिया नावाने ओळखला जाणाऱ्या (आता Bartonella quintana **बारटोनेला क्विंटाना**) जीवाणूचा व तंतुकणिकेचा जीनोम जवळजवळ एकसारखा आहे.

जे सजीव श्वसनासाठी ऑक्सिजन घेतात त्या जवळजवळ सर्व सजीवांच्या केंद्रकी पेशीमध्ये तंतुकणिका आहेत. त्यांची संख्या व आकार यामध्ये चांगलीच विविधता आहे. तंतुकणिकेमधील डीएनए केंद्रकामधून पुढील पिढीत उतरत नाही. मातेच्या

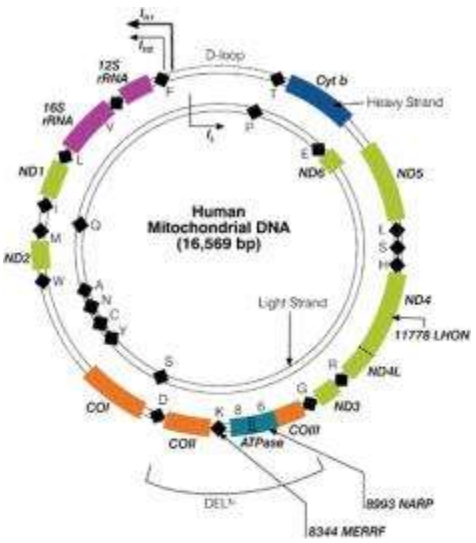
बीजांडमधून तंतुकणिका अपत्याकडे येतात. मेंडेलचे आनुवंशिकतेचे नियम तंतुकणिका डीएनए स लागू होत नाहीत. तंतुकणिकेमधील 80% डीएनए प्रथिनांमध्ये व्यक्त होतो. त्यामुळे तंतुकणिका डीएनए मधील बिघाड मुख्यत्वे स्नायूंच्या कार्यात अडचणी निर्माण करतात. या प्रकारास स्नायूविकार - (मायोपॅथी) म्हणतात.

तंतुकणिकेमध्ये एका ग्लूकोज रेणूपासून 30 एटीपीच्या स्वरूपात ऑक्सिश्वसनामधून ऊर्जा मिळते. याउलट विनॉक्सिश्वसनामधून फक्त दोन एटीपीच्या स्वरूपात ऊर्जा मिळते. तंतुकणिका ऑक्सिश्वसन करणाऱ्या सर्व सजीवामध्ये ऊर्जा निर्मितीचे महत्वाचे कार्य करतात. तंतुकणिकेमधील विकरामध्ये जनुकीय किंवा कार्यामध्ये झालेल्या बिघाडाचे सजीवावर गंभीर परिणाम होतात.

मानवी तंतुकणिकेमधील डीएनए गोल अंगठीच्या स्वरूपात असून त्यामध्ये 16, 569 बेस जोड्या असतात. प्रत्येक मानवी तंतुकणीकेमध्ये सरासरी पाच डीएनए रेणू असतात. ही संख्या एका रेणूपासून पंधरा रेणूपर्यंत बदलते. प्रत्येक मानवी पेशीत सरासरी 500 तंतुकणिका असल्यास एका मानवी पेशीमधील तंतुकणिका डीएनए रेणूंची संख्या पाचशे भरते.

तंतुकणिका संबंधी आजार मातेकडून तसेच गुणसूत्राबरोबर पुढील पिढीमध्ये उतरतात. आजाराप्रमाणे त्यांची आनुवंशिकताही बदलते. तंतुकणिकेमधील उत्परिवर्तने कोणत्याही गुणसूत्रामध्ये होऊ शकतात. जातिप्रमाणे कोणत्या गुणसूत्रामध्ये तंतुकणीका डीएनए उत्परिवर्तन होणार हे बदलते. गुणसूत्राबरोबर झालेले उत्परिवर्तन प्रभावी किंवा अप्रभावी असू शकते. तसेच ते लिंग गुणसूत्राबरोबरही होते. गुणसूत्राची आनुवंशिकता मेंडेलच्या नियमानुसार होत असते. कधी कधी आजाराचे दृश्य प्रारूप व्यक्त होत नाही.

तंतुकणीकेमधील डीएनए व गुणसूत्रामधील डीएनए यांचा परस्पराबरोबर संपर्क असल्याने तंतुकणिकेमधील साधे बिघाड निदानाच्या दृष्टीने अवघड बनतात. गुणसूत्रातील उत्परिवर्तनामुळे तंतुकणिकेमधील प्रथिन थोडेसे बदलले तर त्याचे निदान कठीण होते. पण तंतुकणिकेतील डीएनए मध्ये झालेले उत्परिवर्तन स्नायू, चेता किंवा यकृत उतीमध्ये गंभीर परिणाम करून जाते. या सर्व उतीमध्ये भरपूर ऊर्जा निर्मिती होत असते. असे उत्परिवर्तन मातेकडून तिच्या सर्व अपत्यामध्ये उतरते.



आकृति: तंतुकणिका डीएनए

मानवी तंतुकणीका डीएनए चे रेणू भारानुसार दोन भाग करता येतात. रेणूभार अधिक असलेला व रेणूभार कमी असलेला. अधिक रेणूभार असलेल्या भागामध्ये 28 जनुके आहेत तर कमी रेणूभार असलेल्या भागामध्ये 9 जनुके आहेत. नऊपैकी आठ जनुके म्हणजे वाहक आरएनए रेणू आहेत. तंतुकणिकेमधील डीएनए चे पुनर्विभाजन अधिक रेणूभार व कमी रेणूभार असलेल्या ठिकाणावरून चालू होते. तंतुकणिकेतील सर्व डीएनए चा क्रम शोधून काढलेला आहे.

सर्व सजीवामध्ये जनुकीय संकेतावली जवळजवळ एकसारखीच आहे. पण तंतुकणिकेमधील काहीं संकेत याला अपवाद आहेत . बहुपेप्टाइडाचा शेवट “UAA”, “UAG”, व “UGA” या 'स्टॉप कोडॉन' ने होतो. पण पृष्ठवंशी सजीवांच्या तंतुकणिकेमध्ये “AGA” व “AGG” हे स्टॉप कोडॉन असून त्यामध्ये “UGA” चा समावेश नाही. “UGA” हे कोडॉन तंतुकणिकेमध्ये ट्रिप्टोफॅन या अमिनो आम्लासाठी आहे. “AUA” कोडॉन सर्व सजीवामध्ये आयसोल्यूसिन अमिनोआम्लासाठी असले तरी तंतुकणिकेमध्ये ते मिथिओनिन अमिनो आम्लासाठी आहे.

तंतुकणिकेमधील m/tRNA इतर प्राण्याबरोबर असलेले साधर्म्य व वेगळेपण शोधण्यासाठी उपयोगी आहे. जातिमधील बदल तंतुकणिकेतील उतपरिवर्तनावरून शोधण्यात वैज्ञानिकाना यश मिळाले आहे. या तंत्रावरून पहिली तंतुकणिका 150 अब्ज वर्षापूर्वी तयार झाली असावी असा अंदाज केला गेला आहे. सध्या असलेल्या उपलब्ध माहितीवरून याच सुमारास तंतुकणिकेसारखा जीनोम असलेल्या जीवाणूंचा प्रवेश

विनॉक्सिश्वसन करीत असलेल्या सजीवामध्ये झाला . या प्रकारास पेशीय भक्षण (एन्डोसायटॉसिस) असे म्हणतात.

तंतुकणिका डीएनए मुक्त ऑक्सिजन आयनामुळे सहज विस्कळित होतो. तंतुकणिकेमध्येच इलेक्ट्रॉन साखळी द्वारे एटीपी तयार होताना मुक्त ऑक्सिजन तयार होतच असतो. त्यामुळे तंतुकणिका डीएनए विस्कळित होण्याची संभाव्यता अधिक असते. जनुकीय कारण, कर्करोग, शरीराच्या तापमानातील बदल अशा कारणाने इलेक्ट्रॉन साखळीमध्ये चुका होऊ शकतात. मुक्त ऑक्सिजन मुळे तंतुकणीका डीएनए पॉलिमरेझ विकराच्या सहाय्याने विभाजित होण्यास अवघड बनते. यामुळे डीएनए मधील काहीं भाग वगळणे किंवा तोच भाग पुन्हा पुन्हा येणे असे प्रकार घडतात. वार्धक्यामध्ये उती विभाजन सावकाश व पूर्ण जोमाने होत नाही. यामागील कारण मुक्त ऑक्सिजन आयने हे आहे. मुक्त ऑक्सिजनमुळे उत्परिवर्तनांची शक्यता व संख्या वाढते. अनेक वर्षे ही क्रिया चालत असते. मेंदू पेशी विभाजन लहानपणीच थांबलेले असते. पण मेंदूमधील तंतुकणिकांचे विभाजन चालू असते. मेंदूला लागणारी ऊर्जा ही शरीराच्या इतर कोणत्याही उतीहून अधिक असते. अशावेळी तंतुकणीका डीएनए मधील चुकीच्या मुळे उतीना पुरेशी ऊर्जा मिळत नाही. स्नायू दौर्बल्य, विस्मरण, कर्करोग, अल्झायमर, करोनरी हृदयविकार, हृदयाचे कार्य सावकाश चालणे अशा बऱ्याच विकारामध्ये तंतुकणिका बिघाड कारणीभूत असतात.

तंतुकणिका आजार: तंतुकणीकेमध्ये असलेल्या सु 3, 000 प्रथिनांपैकी फक्त 13 प्रथिने त्यातील जनुकामुळे व्यक्त होतात. पण तीन हजारापैकी बहुतेक एटीपी निर्मितीशिवाय अनेक कार्यात गुंतलेली असतात. उदा पोरफायरिन निर्मिती (पोरफायरिन हीमोग्लोबिन रेणूचे केंद्रक आहे). याचा अर्थ तंतुकणीकेमध्ये तयार होणाऱ्या बहुतेक प्रथिनांच्या निर्मितीसाठी गुणसूत्रातील क्रम वापरला जातो. गुणसूत्रातील डीएनए मध्ये झालेल्या उत्परिवर्तनाचा परिणाम यामुळे तंतुकणिकेमध्ये होतो. ही उत्परिवर्तने मेंडेलच्या नियमानुसार एका पिढीतून दुसऱ्या पिढीत जातात. याचा आणखी एक परिणाम म्हणजे गुणसूत्रीय उत्परिवर्तने उतीच्या विशिष्ट ऊर्जा निर्मितीवर लगेचच परिणाम करतात.

तंतुकणीका आजार सहज निदान न होणाऱ्या पासून जीवघेणे या पैकी कसेही असू शकतात. यातील बरेच आनुवंशिक असून तंतुकणीकेतील उत्परिवर्तनामुळे झालेले आजार तुलनेने कमी आहेत. एकाच आजारामध्ये तंतुकणिकेमधील एकाहून अधिक उत्परिवर्तनांचा भाग असल्याची उदाहरणे आहेत. आजाराचे निदान, परिणाम व उपचार यामध्ये बराच वेळ लागू शकतो. काहीं आजार मूल जन्मण्याआधी लक्षात येतात. असे

आजार मृत गर्भामध्ये परिवर्तित होतात. प्रौढ व्यक्तीमधील काहीं आजार कालांतराने हळू हळू लक्षात येतात. याचे कारण पेशी व उतीमध्ये त्याचा सावकाश होणारा परिणाम. प्रत्येक पेशींमध्ये असणाऱ्या तंतुकणिकांची संख्या कमी अधिक असल्याने तंतुकणिका डीएनए मध्ये विविधता असू शकते. उतीमधील मूळ तंतुकणीका व उत्परिवर्तित तंतुकणिका यांचे गुणोत्तर प्रमाणापेक्षा अधिक झाले तर आजार उद्भवू शकतो. त्यामुळे पेशीची ऊर्जेची गरज, ऑक्सिजन ची उपलब्धता, यांच्यावर आजाराचा परिणाम होतो. उत्परिवर्तित तंतुकणीका डीएनए मुळे होणारे आजार सोडले तरी तंतुकणिकेच्या कार्यातील बिघाडामुळे हृदय वाहिन्या विकार, हृदय स्नायू विकार, प्रौढ मधुमेह, अस्थि दुर्बलता, स्नायू दुर्बलता, काहीं कर्करोग, अल्झायमर, कंपवात, मेंदूमधील रक्तस्त्राव, पुरुष वंध्यत्व होऊ शकते.

गुन्हा शोध तंत्रामध्ये तंतुकणिका डीएनए महत्वाची भूमिका बजावू शकतो. प्रत्येक पेशीमध्ये असलेल्या अनेक तंतुकणीका डीएनए च्या प्रती असल्याने जेथे पेशीमधील डीएनए चा पुरावा निर्णायक नाही अशा केसेस मध्ये तंतुकणीका डीएनए वापरला गेला आहे. तंतुकणिका डीएनए मधील उत्परिवर्तनाचा वेग निश्चित घड्याळाप्रमाणे असल्याचे ध्यानात आल्यानंतर कित्येक पिढ्यानंतर पूर्वज संतति यांच्यामधील दुवा शोधण्यात तंतुकणीका डीएनए अभ्यासलेला आहे. इथिओपिया मध्ये सापडलेल्या पहिल्या मानवी स्त्री सांगाड्यामधील तंतुकणिका डीएनए चा अभ्यास व आधुनिक मानवातील तंतुकणिका यातील बदलावरून 200, 000 लाख वर्षापूर्वीच्या ल्यूसी या महिलेपर्यंत मानवी डीएनए शोधण्यात वैज्ञानिकाना यश मिळाले आहे. तंतुकणिकेमधील सायटोक्रोम बी मार्कर डीएनए वरून वन्य जीवांची ओळख पटवण्याचे तंत्र हैद्राबाद मधील सेंटर फॉर सेल अँड मॉलेक्युलर बायॉलॉजी मध्ये विकसित केलेले आहे. मृत कोणत्याही वन्य सजीवाच्या उतीच्या तंतुकणिका सायटोक्रोम बी क्रमाचा डाटाबेस संस्थेकडे आहे. मानवी उत्क्रांती अभ्यासात व मानवी स्थलांतर अभ्यासात तंतुकणीका डीएनए ने मोलाची भर घातली आहे.

!! चोवीसावा अध्याय समाप्त !!

प्रा. मोहन मद्वाण्णा



मराठी भाषेत विज्ञान या विषयावर लेखन अत्यंत कमी आहे. जे आहे तेही विज्ञानकथा या प्रकारात मोडणारे. गंभीर पण समजायला सोपे असे लेखन क्वचितच. ही उणीव भरून काढण्याचा प्रयत्न काही लेखक करीत आहेत. श्री मोहन मद्वाण्णा हे त्यांपैकी एक.

सेहचाळीस वर्षांपुर्वी जीवशास्त्रात पदव्युत्तर प्राणीशास्त्र (एम एस सी झूलॉजी) शिवाजी विद्यापीठ कोल्हापूर येथून शिक्षण घेतल्यानंतर प्रा. मोहन मद्वाण्णा यांनी दयानंद महाविद्यालय सोलापूर येथे 38 वर्षे पदवी व पदव्युत्तर वर्गाना अध्यापन केले. या काळात त्यांनी विज्ञानातील जागतिक स्तरावरील घडामोडींचा आणि संशोधनाचा मागोवा घेण्याचे काम सुरूच ठेवले. आपल्या विद्यार्थ्यांनाही त्यांनी कायम नव्या जगाशी अद्ययावत ठेवले. विशेष म्हणजे मराठीमध्ये जागतिक स्तरावरचे नवनवीन विज्ञान आणण्याचे काम त्यांनी २५० हून अधिक लेख लिहून केले आहे. हे लेख दिव्य मराठी, सोलापूर संचार व सोलापूर तरुण भारत दैनिकातून अधिक लेख प्रसिद्ध केले आहेत.

प्रा. मोहन मद्वाण्णा २००८ साली महाविद्यालयीन शैक्षणिक जबाबदारीतून निवृत्त झाले असले तरी त्यांचे लेखन कार्य सुरूच आहे. सध्या मराठी विश्वकोश महामंडळाच्या 'कुमार विश्वकोश- जीवविज्ञान व पर्यावरण' उपक्रमामध्ये लेखक व अभ्यागत संपादक सहभाग आहेच. त्याशिवाय ते देहदान,नेत्रदान चळवळीशी निगडित आहेत.

प्रस्तुत पुस्तकात त्यांनी मानवी जीनोम हा विषय त्याच्या क्लीष्ट टर्मिनॉलॉजीला टाळून जास्तीत जास्त सुलभ करून मराठी वाचकांसमोर आणला आहे. आपल्याला हे पुस्तक कसे वाटले ते नक्की कळवा.

त्यांचा पत्ता : प्रा. मोहन यशवंत मद्वाण्णा
'ओशन' सी1, व्यंकटेश तीर्थ अपार्टमेंट , जुना धामणी रस्ता,
विश्रामबाग सांगली
फ़ोन: 09370425899
Mail ID : madwanna@hotmail.com

ई साहित्य प्रतिष्ठान

मराठी ही एक सशक्त भाषा आहे. सशक्त म्हणजे – जे भाव मनात आहेत ते अत्यंत तरलपणे आणि अचूकपणे सांगण्याची क्षमता असणे. उदाहरणार्थ या भाषेत बोलणे या एकाच कृतीला बोलला, सांगितले, म्हणाला, सुनावले, ऐकवले, उच्चारले, स्पष्ट केले, बोलून टाकले, सुचवले, कुजबुजला, पुटपुटला, खडसावले, विनवले, असे असंख्य शब्द आहेत आणि या प्रत्येक शब्दाला एक स्वतःची अशी अर्थछटा आहे. आपण जेव्हा आपली भाषा वापरतो तेव्हा या छटा आपण व्यवस्थित बोलू व समजू शकतो. म्हणून मराठी साहित्याचा , वाचनाचा , पुस्तकांचा प्रचार आणि प्रसार भरपूर व्हायला हवा. म्हणजे आता आहे त्याच्या निदान दहा हजार पट. सध्याचा आपला साहित्य व्यवहार हा अगदीच छोट्या विहिरीपुरता मर्यादित झाला आहे. त्याला एखाद्या विशाल महासागराचं रूप द्यायचा आमचा प्रयत्न आहे. त्यासाठी आम्हाला तुमची मदत हवी.

ई साहित्यची पुस्तकं विनामूल्य आहेत. ती तुम्ही कोणालाही कितीही देऊ शकता. त्यात दानाचं पुण्य मिळेल आणि खिशाला फ़ारसा खार न लावता. कृपया आपल्या ओळखीच्या किंवा माहितीतल्या लोकांना, संस्थांना, शाळांना, वाचनालयांना, कार्यालयांना , सोसायट्या, गावं, नगरपालिका, ग्रामपंचायत, ज्येष्ठ नागरिक संघ, महिला मंडळं यांत ई साहित्यची पुस्तकं पसरवा. त्यांची माहिती पुरवा. आमचे प्रतिनिधी व्हा. (मात्र बिनपगारी फ़ुल अधिकारी).

साहित्य प्रसाराचा हा बांध फ़ुटु दे. वाचू दे लोकांना. मराठी भाषा वैभवशाली होऊ दे.

काहीही मदत लागली तर आम्ही आहोतच. आपल्या उपक्रमांचे फ़ोटो आम्हाला पाठवा.

आमचा पत्ता आहे esahity@gmail.com.

धन्यवाद

टीम ई साहित्य